Memorial Sloan Kettering Cancer Center

ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ И УХАЖИВАЮЩИХ ЗА НИМИ ЛИЦ

Информация о мутации гена VHL

Эта информация поможет вам понять, как мутация гена *VHL* может повлиять на вас и вашу семью.

В этом материале слово «семья» означает людей, с которыми вы связаны кровным родством. К ним не относятся люди, с которыми вы породнились через брак или через усыновление/удочерение. Мы также называем этих членов семьи вашими кровными родственниками.

Ген *VHL* обычно помогает предотвратить рак. Мутация этого гена вызывает нарушения в его работе.

Важно понимать, что наличие мутации в этом гене не означает, что у вас обязательно будет обнаружен рак. Это означает, что вы подвержены большему риску развития некоторых видов рака. Тип рака у людей с мутацией в этом гене может быть разным даже в одной семье.

Какой у меня риск заболеть раком при

наличии мутации гена *VHL* ?

Наличие у вас мутации гена *VHL* означает, что у вас есть заболевание, называемое синдромом фон Гиппеля — Линдау (Von Hippel-Lindau, VHL).

VHL повышает риск развития некоторых видов рака или новообразований, включая следующие:

- Гемангиобластомы. Как правило, это доброкачественные опухоли, развивающиеся в головном, спинном мозге или глазах.
- Нейроэндокринные опухоли поджелудочной железы.
- Рак почек.
- Кисты почек и поджелудочной железы.
- Феохромоцитомы. Как правило, это доброкачественные опухоли, развивающиеся в надпочечнике (небольшом органе, расположенном в верхней части каждой почки).
- Опухоли эндолимфатического мешка (Endolymphatic sac tumor, ELST). Это опухоли, которые развиваются в ухе.
- Опухоли репродуктивной системы, называемые цистаденомами. Обычно они являются доброкачественными.

По мере изучения этих мутаций мы можем обнаружить, что они увеличивают риск развития других типов рака. Консультант по генетике предоставит вам дополнительную информацию о повышении риска развития рака, если у вас есть мутация.

Что я могу сделать для снижения риска развития рака при наличии мутации гена *VHL*?

Консультант по генетике изучит ваши результаты. Он обсудит с вами, с каким типом рака связана ваша мутация. По мере изучения этих мутаций мы можем обнаружить, что они увеличивают риск развития других типов рака.

Ваш консультант по генетике также изучит ваш личный и семейный анамнез, связанный с раком, и даст рекомендации по прохождению обследований на наличие раковых опухолей. Он может порекомендовать начать обследование на наличие рака в более раннем возрасте и с большей частотой по сравнению с большинством людей или пройти специальные обследования, чтобы обнаружить рак как можно раньше.

К таким обследованиям на наличие раковых опухолей относятся:

- Физический осмотр с особым вниманием к неврологическим симптомам, проблемам со слухом, зрением и артериальным давлением.
- Анализы крови.
- Магнитно-резонансная томография (magnetic resonance imaging, MRI) головного мозга и позвоночника.
- Специализированный осмотр глаз.
- Ультразвуковое исследование брюшной полости (живота) с MRI и/или компьютерной томографией (computed tomography, CT).

Некоторые из этих обследований будут проводиться раз в год, другие могут назначаться чаще или реже. Ваш консультант по генетике даст рекомендации, как часто вам нужно проходить обследование на наличие раковых опухолей. С вами также обсудят другие способы обследования и предотвращения развития рака, которые могут вам подойти.

Что наличие мутации гена *VHL* означает для моих кровных родственников?

При наличии у вас мутации вероятность наличия этой мутации у ваших биологических родителей, братьев, сестер и детей составляет 50%. У ваших дальних

родственников также может иметься риск наличия подобной мутации.

Вероятность передачи мутации другим членам семьи мужчинами и женщинами одинакова. Для повышения риска развития рака достаточно унаследовать мутацию от одного родителя.

Консультант по генетике ознакомится с вашей личной и семейной медицинской историей, после чего скажет, нужно ли пройти генетические исследования вашим кровным родственникам.

Что это означает для планирования семьи?

Если при наличии у вас мутации гена *VHL* вы планируете иметь детей, есть способы предотвратить унаследование мутации вашими детьми. Возможно, вы захотите обсудить эти варианты со своим(-ей) партнером(-шей) и консультантом по генетике.

Что означает отсутствие у меня мутации?

Если у вас нет мутации или если мы обнаружили вариант неопределенного значения (variant of uncertain significance, VUS), ваш консультант по генетике изучит ваш личный и семейный анамнез рака. Вам дадут общие рекомендации по прохождению обследований на наличие раковых опухолей.

VUS означает, что было обнаружено изменение в гене, но мы пока не знаем, связано ли оно с повышенным риском развития рака. Большинство VUS в конечном итоге оказываются нормальными изменениями, не влияющими на состояние здоровья.

Контактная информация

Если у вас есть вопросы или опасения, обратитесь к вашему консультанту по генетике в Службе клинических генетических исследований (Clinical Genetics Service). Вы можете связаться с ним с понедельника по пятницу с 9:00 до 17:00 по телефону 646-888-4050.

Дополнительную информацию см. в нашей виртуальной библиотеке на сайте www.mskcc.org/pe.

Все права защищены и принадлежат Memorial Sloan Kettering Cancer Center