Memorial Sloan Kettering Cancer Center

ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ И УХАЖИВАЮЩИХ ЗА НИМИ ЛИЦ

О мутации гена MUTYH

Эта информация поможет вам узнать, как мутация гена *MUTYH* 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 *MUTYH* обычно помогает предотвратить рак. Мутация этого гена вызывает нарушения в его работе. Это повышает риск развития определенных видов рака. Риск развития рака зависит от того, сколько у вас мутаций гена *MUTYH* - одна или две.

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.

Каков риск заболеть раком при наличии одной мутации гена *MLH1*?

В большинстве случаев от родителей наследуется только одна мутация гена *MUTYH*.

Наличие одной мутации гена *MUTYH* немного повышает риск развития колоректального рака (рака толстой и прямой кишки). Риск его развития повышается при наличии рака толстой и прямой кишки у кого-либо из членов вашей семьи.

Каков риск заболеть раком при наличии двух мутаций гена *MLH1*?

Человек может унаследовать две мутации гена *MUTYH* (по одной от каждого родителя), но эти случаи менее распространены.

Наличие у вас двух мутаций гена *MUTYH* означает наличие заболевания, называемого MUTYH-ассоциированным полипозом (MUTYH-Associated Polyposis, MAP). Это заболевание повышает риск развития определенных видов рака, включая:

- колоректальный рак и образование полипов (тканевых наростов) в толстой или прямой кишке;
- рак тонкой кишки и образование полипов в тонкой кишке.

MAP также может увеличивать риск развития других видов рака, но эти случаи менее распространены. Примеры менее распространенных видов рака, связанных с MAP:

- рак щитовидной железы;
- Рак яичников
- Рак мочевого пузыря

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.

Более подробная информация представлена в материале *Наследственный рак толстой кишки и полипоз:* www.mskcc.org/genetics/colon-cancer-polyposis

Что я могу сделать для снижения риска развития рака при наличии одной или двух

мутаций гена *MUTYH*?

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.

Рекомендации зависят от того, сколько у вас мутаций гена *MUTYH* - одна или две. К таким обследованиям на наличие раковых опухолей относятся:

- Колоноскопия в более раннем возрасте и с большей частотой по сравнению с большинством людей.
- Эндоскопия верхних отделов пищеварительного тракта (процедура, которая позволяет врачу видеть ваш желудок и тонкий кишечник).
- анализ мочи (анализ мочи на наличие крови).

Если при наличии двух мутаций гена *MUTYH* вам назначена операция по удалению раковой опухоли толстой кишки или полипов, консультант по генетике может порекомендовать вам удалить дополнительную ткань толстой кишки, чтобы предотвратить дальнейшее развитие рака.

Консультант по генетике также обсудит с вами другие способы обследования и предотвращения развития рака, которые могут вам подойти.

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

При наличии у вас мутации одного из генов *MUTYH* 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.

При наличии у вас двух мутаций гена MUTYH ваши биологические родители и дети могут быть носителями одной или двух мутаций гена MUTYH. У ваших братьев и сестер может быть одна или две мутации гена MUTYH, либо они могут не унаследовать какие-либо мутации гена MUTYH.

Вероятность передачи мутации другим членам семьи мужчинами и женщинами одинакова. 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 одной или двух мутаций гена *MUTYH* вы планируете иметь детей, есть способы предотвратить унаследование мутации вашими детьми. Возможно, вы захотите обсудить эти способы, особенно при наличии мутаций гена *MUTYH* и у вас, и у вашего партнера.

При наличии мутаций гена *MUTYH* у вас обоих (что случается довольно редко) есть вероятность, что ваш ребенок может родиться с двумя мутациями гена *MUTYH* и MAP. Для получения дополнительной информации о генетическом исследовании и планировании семьи обратитесь к консультанту 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