Memorial Sloan Kettering Cancer Center

ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ И УХАЖИВАЮЩИХ ЗА НИМИ ЛИЦ

О мутации гена PALB2

Эта информация поможет вам узнать, как мутация гена *PALB2* 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 *PALB2* 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.

Каков риск заболеть раком при наличии мутации гена *PALB2*?

Мутация гена *PALB2* повышает риск развития рака молочной железы. Она также может повысить риск развития рака поджелудочной железы, но эти случаи менее распространены.

Мутация гена *PALB2* также может повысить риск развития рака яичников, но для лучшего понимания этих рисков требуются дополнительные исследования. Консультант по генетике предоставит вам дополнительную информацию, которой мы располагаем на данный момент, а также разъяснит значение этой информации для вас.

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 молочной железы:* www.mskcc.org/genetics/breast-cancer и *Наследственный рак поджелудочной железы:* www.mskcc.org/genetics/pancreatic-cancer

Что я могу сделать для снижения риска развития рака при наличии мутации гена *PALB2*?

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 обследованиям на наличие раковых опухолей относятся магнитно-резонансная томография (magnetic resonance imaging, MRI) молочных желез и маммография (рентгеновское исследование молочных желез), которые выполняются в более раннем возрасте.

С вами также могут обсудить возможность операции по удалению матки для предотвращения рака матки. Если вы решите пройти операцию, обсудите с консультантом по генетике наиболее подходящее для этого время.Операция по удалению яичников влияет на детородную функцию (возможность иметь биологических детей). Если вы планируете иметь детей, консультант по генетике может обсудить с вами возможные

варианты.

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

Что наличие мутации гена *PALB2* 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 *PALB2* вы планируете иметь детей, есть способы предотвратить унаследование мутации вашими детьми. Возможно, вы захотите обсудить эти способы, особенно при наличии мутации гена *PALB2* и у вас, и у вашего партнера.

Если мутация гена *PALB2* обнаружена у обоих партнеров, что встречается редко, есть вероятность того, что ваш ребенок родится с серьезным заболеванием, которое называется анемией Фанкони (Fanconi Anemia, FA). FA — это генетическое заболевание, которое может стать причиной врожденных пороков развития, недостаточности костного мозга и риска развития рака. Если у вас уже есть дети, наличие у них FA маловероятно, поскольку это нарушение обычно диагностируется в раннем возрасте. 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