



Памятка пациенту и лицу, ухаживающему за ним

## 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 членов семьи, с которыми вы связаны кровным родством. К ним не относятся члены семьи, с которыми вы породнились через браки или через усыновление/удочерение.

Ген *PALB2* обычно помогает предотвратить рак. Мутация этого гена вызывает нарушения в его работе. Это повышает риск развития определенных видов рака.

### 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.

Для получения дополнительной информации прочитайте материал *Наследственный рак молочной железы*, который можно найти по адресу [www.mskcc.org/genetics/breast-cancer](http://www.mskcc.org/genetics/breast-cancer), и *Наследственный рак поджелудочной железы*, который можно найти по адресу [www.mskcc.org/genetics/pancreatic-cancer](http://www.mskcc.org/genetics/pancreatic-cancer)

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

При наличии у вас мутации ваш консультант по генетике ознакомится с результатами обследований, а также с вашей личной и семейной медицинской историей, после чего даст рекомендации по прохождению обследований на наличие раковых опухолей.

Вам могут порекомендовать начать проходить обследования на наличие раковых опухолей 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 прохождение магнитно-резонансной томографии (magnetic resonance imaging (MRI)) молочных желез и маммографии (рентгеновского исследования молочных желез), которые начинают с более раннего возраста.

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

## Что, если у меня отсутствует мутация гена *PALB2*?

Если у вас нет мутации, консультант по генетике ознакомится с вашей личной и семейной медицинской историей, после чего даст общие рекомендации по прохождению обследований на наличие раковых опухолей.

# 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%. Это означает, что вероятность наличия и отсутствия у них этой мутации одинакова. 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.

При наличии у вас обеих этой редкой мутации гена *PALB2* есть вероятность, 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.

# 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 ними 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](http://www.mskcc.org/pe).

---

About Mutations in the PALB2 Gene - Last updated on September 28, 2021

Все права защищены и принадлежат Memorial Sloan Kettering Cancer Center