Memorial Sloan Kettering Cancer Center

ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ И УХАЖИВАЮЩИХ ЗА НИМИ ЛИЦ

О мутации гена PMS2

Эта информация поможет вам узнать, как мутация гена *PMS2* 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 *PMS2* 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 *PMS2*?

Наличие у вас мутации гена PMS2 означает наличие заболевания, называемого синдромом Линча.

Синдром Линча повышает риск развития определенных видов рака, включая:

- колоректальный рак (рак толстой и прямой кишки);
- рак матки (эндометрия);

Синдром Линча также может увеличивать риск развития других видов

рака, но эти случаи менее распространены. Примеры менее распространенных видов рака, связанных с синдромом Линча:

- Рак яичников
- рак желудка.
- рак тонкой кишки;
- Рак мочевыводящих путей
- рак поджелудочной железы;
- рак гепатобилиарной системы (рак в клетках печени, желчных протоков и желчного пузыря);
- рак головного мозга;
- карцинома сальных желез (рак желез, вырабатывающих кожное сало).

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 *Синдром Линча и генетическое исследование* (www.msk.org/genetics/lynch-syndrome).

По некоторым данным, у людей с мутацией гена *MSH6* общий риск развития рака может быть ниже по сравнению с людьми, имеющими мутации в одном из других генов, связанных с синдромом Линча (таких, как *MLH1*, *MSH2* и *EPCAM*). Важно поддерживать контакт с консультантом по генетике и специалистами лечащей команды, поскольку информация об этих рисках может меняться с течением времени.

Что я могу сделать для снижения риска развития рака при наличии мутации гена *PMS2*?

Консультант по генетике изучит ваши результаты. Он обсудит с вами, с каким раком связана ваша мутация.

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:

- 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 (на наличие крови в моче).

Консультант по генетике также может обсудить с вами возможность операции для предотвращения развития рака, такой как:

- операция по удалению матки для предотвращения рака эндометрия;
- операция по удалению яичников для предотвращения рака яичников.

Если 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.

Если вы решите пройти операцию, обсудите с консультантом по генетике наиболее подходящее для этого время. Операция по удалению матки и 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 *PMS2* 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 *PMS2* вы планируете иметь детей, есть способы предотвратить унаследование мутации вашими детьми. Возможно, вы захотите обсудить эти способы, особенно при наличии мутации гена *PMS2* и у вас, и у вашего партнера.

При наличии у вас обоих мутации гена *PMS2* есть вероятность, что ваш ребенок родится с редким, но серьезным заболеванием, которое называется синдромом конституционального дефицита восстановления несоответствий (Constitutional Mismatch Repair Deficiency (CMMR-D)). Синдром CMMR-D повышает риск развития детского рака. Если у вас уже есть дети, наличие у них CMMR-D 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