



Памятка пациенту и лицу, ухаживающему за ним

О мутации гена *SMAD4*

Эта информация поможет вам узнать, как мутация гена *SMAD4* 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 *SMAD4* 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 *SMAD4*?

Если у вас выявлена мутация гена *SMAD4*, это означает наличие заболевания, называемого ювенильным полипозным синдромом (Juvenile Polyposis syndrome (JPS)). JPS повышает риск образования полипов (тканевых наростов) в толстой и прямой кишке. Эти полипы могут повышать риск развития колоректального рака (рака толстой и прямой кишки). JPS также повышает риск

развития определенных видов рака, включая рак желудка. JPS также может повысить риск развития рака тонкой кишки и поджелудочной железы, но эти случаи менее распространены.

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 толстой кишки и полипоз*, который можно найти по адресу

www.mskcc.org/genetics/colon-cancer-polyposis

Что я могу сделать для снижения риска развития рака при наличии мутации гена *SMAD4*?

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 таким обследованиям на наличие раковых опухолей относятся:

- регулярное прохождение колоноскопии в более раннем возрасте и с большей частотой по сравнению с большинством людей;
- прохождение эндоскопии верхних отделов пищеварительного тракта (процедуры, которая позволяет врачу видеть ваш желудок и тонкий кишечник изнутри);

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.

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 *SMAD4*?

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 *SMAD4* 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.

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.

About Mutations in the SMAD4 Gene - Last updated on September 28, 2021

Все права защищены и принадлежат Memorial Sloan Kettering Cancer Center