



ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ И УХАЖИВАЮЩИХ ЗА НИМИ ЛИЦ

# О развернутом генетическом исследовании на наличие наследственной параганглиомы и феохромоцитомы

Эта информация поможет вам узнать, что такое развернутое генетическое исследование на наличие наследственной параганглиомы и феохромоцитомы. Она также поможет вам узнать, как результаты этого исследования могут 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.

Это развернутое генетическое исследование проводится для проверки вашей ДНК на наличие генетических мутаций, связанных с наследственной параганглиомой (редким видом опухоли, которая образуется в нервах головы и шеи) и феохромоцитомой (редким видом опухоли, которая образуется в надпочечниках). Обычно эти гены помогают предотвратить рак. Мутация этих генов вызывает нарушения в их работе. Это повышает риск развития определенных видов рака.

Для получения дополнительной информации прочитайте материал *Часто задаваемые вопросы о наследственном раке*, который можно найти по адресу [www.mskcc.org/genetics/faqs-hereditary-cancer](http://www.mskcc.org/genetics/faqs-hereditary-cancer)

# Что такое развернутое генетическое исследование?

Мы можем исследовать на наличие мутаций один ген или несколько генов одновременно. При развернутом генетическом исследовании мы изучаем несколько генов одновременно, используя один и тот же образец слюны или крови. При одновременном исследовании нескольких генов можно быстрее обнаружить причину развития наследственного рака.

## Что, если у меня есть мутация?

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 таким обследованиям на наличие раковых опухолей относятся:

- компьютерная томография (computerized tomography, CT) и магнитно-резонансная томография (magnetic resonance imaging, MRI);
- посещение дерматолога (врача по заболеваниям кожи) для проверки кожных покровов на наличие признаков рака;
- специализированные анализы крови;

В зависимости от имеющихся у вас мутаций ваш консультант по генетике также может обсудить с вами возможность операции для предотвращения развития рака. Например, он может порекомендовать следующее:

- операция по удалению щитовидной железы для предотвращения рака

щитовидной железы;

- операция 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 матки влияет на детородную функцию (возможность иметь биологических детей). Если вы планируете иметь детей, консультант по генетике может обсудить с вами возможные варианты.

## 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.

## Что означает наличие мутации гена для моих кровных родственников?

Наследование большинства мутаций, которые мы изучаем, происходит по доминантному типу. Это означает, что наследование мутации даже от одного родителя приведет к повышению риска развития рака.

Вероятность передачи мутации другим членам семьи мужчинами и женщинами одинакова.

Если у вас есть мутация в одном из этих генов, возможно, что она есть и у других кровных родственников. 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. Возможно, для них эта информация также будет полезной. В эту категорию входят тети, дяди, племянницы, племянники и двоюродные братья и сестры.

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 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](http://www.mskcc.org/pe).

About the Multi-Gene Panel Test for Hereditary Paragangliomas and Pheochromocytomas -  
Last updated on July 16, 2023

Все права защищены и принадлежат Memorial Sloan Kettering Cancer Center