



---

ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ И  
УХАЖИВАЮЩИХ ЗА НИМИ ЛИЦ

## О мутации гена CHEK2

Эта информация поможет вам узнать, как мутация гена CHEK2 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 CHEK2 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.

### Какой у меня риск развития рака при наличии

## мутации гена CHEK2?

Мутация гена CHEK2 повышает риск развития определенных видов рака. Степень риска развития рака зависит от конкретных мутаций гена CHEK2. Большинство мутаций гена CHEK2 повышают риск развития рака молочной железы.

Некоторые из наиболее распространенных мутаций гена CHEK2 немного повышают риск развития колоректального рака (рака толстой и прямой кишки).

Хотя наличие мутации гена CHEK2 означает, что риск развития рака у вас несколько выше, чем у среднестатистического человека, это может не в полной мере объяснять причину рака у ваших кровных родственников.

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](http://www.mskcc.org/genetics/breast-cancer)

# Что я могу сделать для снижения риска развития рака при наличии мутации гена CHEK2?

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:

- Магнитно-резонансная томография (magnetic resonance imaging, MRI) молочных желез и маммография (рентгеновское исследование молочных желез).

- Колоноскопия в более раннем возрасте и с большей частотой по сравнению с большинством людей.

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

## **Что наличие мутации гена CHEK2 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 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](http://www.mskcc.org/pe).

About Mutations in the CHEK2 Gene - Last updated on July 17, 2023  
Все права защищены и принадлежат Memorial Sloan Kettering Cancer Center