

Как подготовиться к консультации врача-генетика

Если вы хотите обсудить онкологические заболевания в семье

Для оценки наследственного риска врачу важно знать, кто в семье болел, какой именно опухолью и в каком возрасте.

Постарайтесь собрать информацию о родственниках с обеих сторон семьи. Если случаев рака много - можно просто составить список.

01 Кто в семье болел раком?

Для каждого родственника запишите:

Кто это / какой рак / возраст постановки диагноза / гистология, если известна

Например:

мама / рак молочной железы / 43 года / тройной негативный

Особенно важно указать:

- ☐ Точный орган, в котором возникла опухоль
- ☐ Возраст на момент диагноза
- ☐ Гистологический тип опухоли
- ☐ Несколько разных первичных опухолей у одного человека
- ☐ Двусторонние опухоли парных органов
- ☐ Метастатический рак
- ☐ Возраст и причину смерти, если родственник умер

Если рак был у более дальнего родственника - тоже укажите его.

02 Какие опухоли особенно важно вспомнить?

Молочная железа и репродуктивные органы

- ☐ Рак молочной железы
- ☐ Двусторонний рак молочной железы
- ☐ Рак молочной железы у мужчины
- ☐ Рак яичников, маточной трубы или первичный рак брюшины
- ☐ Рак эндометрия
- ☐ Рак предстательной железы, особенно агрессивный или метастатический

Онкологические заболевания в семье

Раздел 2, продолжение; сведения о полипах и обследованиях

02 Какие опухоли особенно важно вспомнить?

Желудочно-кишечный тракт

- ☐ Рак толстой или прямой кишки
- ☐ Рак желудка
- ☐ Рак тонкой кишки
- ☐ Рак поджелудочной железы
- ☐ Рак желчных протоков или желчного пузыря

Мочевыводящая система

- ☐ Рак почечной лоханки или мочеточника
- ☐ Рак мочевого пузыря
- ☐ Рак почки - желательно уточнить гистологический тип

Другие опухоли

- ☐ Меланома
- ☐ Опухоли головного мозга, особенно глиобластома
- ☐ Саркомы
- ☐ Рак щитовидной железы
- ☐ Опухоли надпочечников
- ☐ Редкие опухоли
- ☐ Сальные аденомы или сальный рак кожи
- ☐ Несколько разных видов рака у одного человека

Особенно важно отметить опухоли, возникшие до 50 лет.

03 Полипы, кишечник и желудок

Даже если рака не было, сообщите врачу:

- ☐ Находили ли полипы кишечника
- ☐ Сколько примерно было полипов
- ☐ В каком возрасте их впервые обнаружили
- ☐ Находили ли полипы желудка или тонкой кишки
- ☐ Проводилась ли колоноскопия и каков результат
- ☐ Проводилась ли гастроскопия и каков результат
- ☐ Проводилось ли гистологическое исследование удаленных полипов

Если полипов было много - постарайтесь узнать примерное количество и их гистологический тип.

Особенности здоровья и обследования

Что сообщить врачу о себе и родственниках

04 Особенности здоровья, которые могут быть важны

Расскажите врачу, если у вас или родственников были:

Кожа и внешность

- ☐ Множественные пятна цвета «кофе с молоком»
- ☐ Веснушки в подмышечных областях или паху
- ☐ Темные пятна на губах, вокруг рта, во рту или на пальцах
- ☐ Множественные необычные образования кожи
- ☐ Сальные аденомы или другие необычные опухоли кожи
- ☐ Необычно большая окружность головы

Развитие

- ☐ Задержка развития
- ☐ Интеллектуальные нарушения
- ☐ Расстройства аутистического спектра

Другие заболевания

- ☐ Множественные или очень рано возникшие миомы матки
- ☐ Крупные или быстро растущие миомы
- ☐ Снижение овариального резерва или преждевременное истощение функции яичников
- ☐ Множественные узлы или опухоли щитовидной железы
- ☐ Кисты легких или спонтанный пневмоторакс
- ☐ Множественные или необычные опухоли почек
- ☐ Доброкачественные опухоли головного мозга или нервной системы

05 Какие обследования уже проводились?

Для вас и родственников полезно уточнить:

- ☐ Проводилась ли колоноскопия - в каком возрасте и каков результат
- ☐ Проводилась ли гастроскопия - в каком возрасте и каков результат
- ☐ Проводились ли маммография или МРТ молочных желез
- ☐ Были ли биопсии молочной железы
- ☐ Проводились ли операции по поводу опухолей или полипов
- ☐ Исследовалась ли сама опухоль

Исследования и документы

Раздел 5, продолжение; генетические исследования и полезные документы

05 Какие обследования уже проводились?

Если возможно, найдите результаты исследования опухоли:

- ☐ Иммуногистохимия MMR: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2
- ☐ MSI - микросателлитная нестабильность
- ☐ BRCA1/BRCA2
- ☐ HRD
- ☐ Другие молекулярно-генетические исследования опухоли

06 Проводилось ли генетическое исследование?

Если вам или родственнику уже выполняли генетическое исследование, постарайтесь найти полное заключение лаборатории.

Особенно важно знать:

- ☐ Какой ген или группа генов исследовались
- ☐ Какой генетический вариант обнаружен
- ☐ Как он классифицирован
- ☐ Когда выполнялось исследование

Даже если вам сказали, что «генетика отрицательная», желательно показать врачу сам результат исследования: разные генетические тесты существенно отличаются по объему.

07 Какие документы особенно полезны?

Если они доступны, возьмите или заранее пришлите:

- ☐ Результаты генетических исследований
- ☐ Гистологические заключения
- ☐ Выписки из онкологического стационара
- ☐ Результаты операций и биопсий
- ☐ Заключения колоноскопии и гастроскопии
- ☐ Гистологию удаленных полипов
- ☐ Иммуногистохимические и молекулярные исследования опухоли

Если документов нет

Не откладывайте консультацию. Минимум, который стоит постараться узнать о каждом заболевшем родственнике: кто болел / каким раком / в каком возрасте. Даже этих трех пунктов часто достаточно, чтобы существенно точнее оценить наследственный риск и определить дальнейшую тактику.