

## Центр молекулярной диагностики и лечения семейного колоректального рака

проф. Ганс Шакерт (Prof. Dr. med. Hans K. Schackert)  
Отдел хирургических исследований

проф. Эвелин Шрёк (Prof. Dr. med. Evelin Schröck)  
Институт клинической генетики

проф. Ганс-Детлеф Зегер (Prof. Dr. med. Hans-Detlev Saeger)  
Отделение висцеральной, торакальной  
и сосудистой хирургии

проф. Герхард Энигер (Prof. Dr. med. Gerhard Ehninger)  
Отделение внутренних болезней №1

проф. Густаво Бареттон (Prof. Dr. med. Gustavo Baretton)  
Институт патологии

проф. Вольфганг Дистлер (Prof. Dr. med. Wolfgang Distler)  
Отделение акушерства и гинекологии

проф. Мечтайлд Кроз (Prof. Dr. med. Mechthild Krause)  
Отдел лучевой терапии и радиационной онкологии

проф. Фридрих Бальк (Prof. Dr. phil. Friedrich Balk)  
Отделение медицинской психологии и социологии

проф. Герхард Энигер (Prof. Dr. med. Gerhard Ehninger)  
Раковый центр дрезденского университета

проф. Эвелин Шрёк (Prof. Dr. med. Evelin Schröck)  
«Центр медицинского снабжения при Университетской  
клиники г. Дрезден»

### Контактное лицо:

Prof. Dr. med. Hans K. Schackert  
Abteilung Chirurgische Forschung  
Fetscherstrasse 74  
D-01307 Dresden  
Германия

тел.: +49 351 458 3598  
факс: +49 351 458 4350  
Эл. почта: Hans.Schackert@uniklinikum-dresden.de

За дополнительной информацией и по  
поводу приема амбулатории обращаться:



### Доктор Хайк Шакерт Гордженс (Dr. rer. medic. Heike Schackert-Görgens)

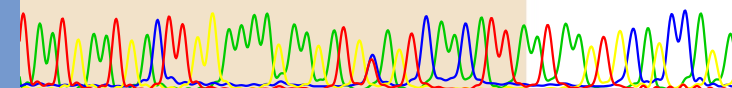
тел.: +49 351 458 3598  
факс: +49 351 458 4350  
Эл. Почта: Heike.Goergens@uniklinikum-dresden.de  
Интернет: <http://www.darmkrebs-dresden.de>

В центре молекулярной диагностики и лечения семейного колоректального рака можно использовать единый номер телефона для контактов со всеми поликлиниками, включая консультирование и лечение: с понедельника по пятницу с 9:00 до 16:00 часов по телефону **+49 351 458 3598** можно согласовать время приема, получить номерок, отменить назначение, обновить контактную информацию или получить дополнительную информацию о своем назначении.

Амбулаторная клиника для генетического консультирования открыта по вторникам с 14:00 до 17:00 часов.  
Руководитель: Prof. Dr. med. Andreas Tzschach

Амбулатория для мониторинга и лечения семейного колоректального рака открыта по четвергам с 13:00 до 15:00 часов в Онкологическом Центре (дом 31, 2 этаж, тел.: +49 351 458 3598)  
Руководитель: Ст. Врач ПД д-р Штеффен Писториус (PD Dr. med. Steffen Pistorius).

Universitätsklinikum  
Carl Gustav Carus  
DIE DRESDNER.



## Центр молекулярной диагностики, мониторинга и лечения Семейного колоректального рака

в Раковом центре  
дрезденского университета



Подозрение на ННКР возникает, если хотя бы один из следующих пяти критериев из директив Bethesda считается выполненным (Umar, 2004).

1. Наличие колоректального рака (КР) или рака эндометрия в анамнезе пациента, диагностируемых в возрасте до 50 лет.
2. Наличие синхронных, метахронных опухолей толстой кишки, или других опухолей, связанных с ННКР<sup>1</sup>, независимо от возраста.
3. Наличие у пациента моложе 60 лет с диагнозом КР типичной для MSI-H гистологии<sup>2</sup>.
4. Пациент любого возраста с колоректальным раком, имеющий родственника первой степени с КР или опухолями, связанными с ННКР. Одна из опухолей должна была быть диагностирована раньше 50 года жизни.
5. Наличие у пациента с КР не менее двух родственников первой или второй степени с КР или опухолевыми заболеваниями, связанными с ННКР, независимо от их возраста.

Пробанд, соответствующий перечисленным критериям, дает письменное согласие на молекулярную диагностику после консультации врача. Оптимальным подходом к молекулярной оценке является иммуно-гистохимический (ИГ) анализ и / или тестирование микросателлитной нестабильности (MSI) опухоли пробанда, чтобы определить наличие мутаций гена, ответственных за ошибки репарации ДНК (mismatch repair, MMR). Более 50% пробандов, соответствующих критериям Bethesda, не обладают дефицитом MMR в опухоли. В подобных случаях анализ сиквенса одного из четырех генов репарации не рекомендуется.

Сначала проводится иммуногистохимический анализ опухоли, а затем тестирование одного или двух из четырех генов MMR MLH1, MSH2, MSH6 или PMS2 в зависимости от уровня экспрессии генов в опухоли.

Пациент будет проинформирован о выявленных мутациях в ходе генетического консультирования. При выявленной мутации родственникам пробанда рекомендуется также пройти генетическую консультацию и предиктивное генетическое тестирование.

Особенное наблюдение рекомендуется для лиц, которые отвечают одному из следующих критериев:

1. Пробанд отвечает критериям Bethesda, опухоль является MMR-дефицитной и мутации в генах MMR не были выявлены.
2. Пациент является родственником пробанда (см. п. 1.)
3. У лица была выявлена мутация в одном из четырех генов MMR.

Надзор рекомендуется начиная с возраста 25 лет или за 5 лет ранее того возраста, в котором был установлен диагноз у самого молодого члена семьи.

Обследование	Частота
Медицинский осмотр	Ежегодно
Эхография брюшной полости	Ежегодно
Полная колоноскопия	Ежегодно
Гинекологическое обследование на наличие рака эндометрия и яичников, в том числе трансвагинальная эхография	Ежегодно
Гастроскопия (начиная с 35 лет)	Ежегодно

... мы предлагаем следующие современные процедуры:

1. Вы или Ваш пациент должны записаться на амбулаторный прием в нашей клинике. Пожалуйста, свяжитесь с Ингрид Цирнштейн по тел. +49 351 458-3598 или по эл. почте:

**Hans.Schackert@uniklinikum-dresden.de**

Мы вскоре Вам перезвоним.

2. В том случае, если пробанд или родственник не сможет посетить нашу амбулаторную клинику, мы организуем диагностические процедуры с Вашей помощью. В этом случае нам понадобится:

- Письменное согласие пробанда. Форма может быть загружена с нашего сайта:

<http://www.darmkrebs-dresden.de>

- 10 мл ЭДТА-крови (при доставке к нам в течение нескольких дней охлаждение не требуется)

- Клинические данные: медицинское заключение, гистология, колоноскопия, гастроскопия, генетическая консультация, включая письмо с родословной семьи

- Гистологический препарат опухоли пробанда (парафиновый блок)

**Кроме того, мы предлагаем консультации и лечение, в том числе современное генетическое тестирование, для следующих синдромов колоректального рака:**

**Семейный аденоматозный полипоз (FAP)**

(гены: *APC*, *MUTYH*)

**Синдром Пейтца-Егерса (Peutz-Jeghers)**

(ген: *STK11*)

**Синдром Каудена (Cowden)**

(ген: *PTEN*)

**Семейный полипоз несовершеннолетних**

(гены: *BMPR1A*, *MADH4*)

**Семейный рак желудка**

(ген: *CDH1*)

**Синдром Ли-Фраумени**

(гены: *p53*, *CHEK2*)

**MEN1, MEN2**

(гены: *Menin*, *RET*)

<sup>1</sup> Опухоли, связанные с наследственным неполипозным колоректальным раком (ННКР), включают рак прямой кишки, эндометрия, желудка, яичников, поджелудочной железы, мочевого пузыря и почечной лоханки, желчевыводящих путей, (синдром Turcot), опухоли сальных желез и аденомы, кератокантомы, синдром Muir-Torres и рак тонкой кишки.

<sup>2</sup> Инфильтрация лимфоцитов в опухоль, лимфоцитарная реакция типа Crohn, характерная дифференциация или медуллярный тип роста.