

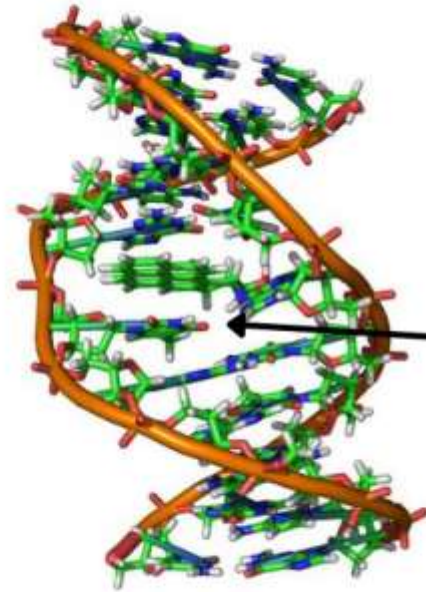
# Рак у взрослых. Нужно ли обследовать детей?

Анна Елфимова, детский онколог  
НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина, клиника DocDeti

# Почему возникают опухоли?

ДНК – хранит и передает наследственную информацию

Мутация – изменение в ДНК



МУТАЦИЯ

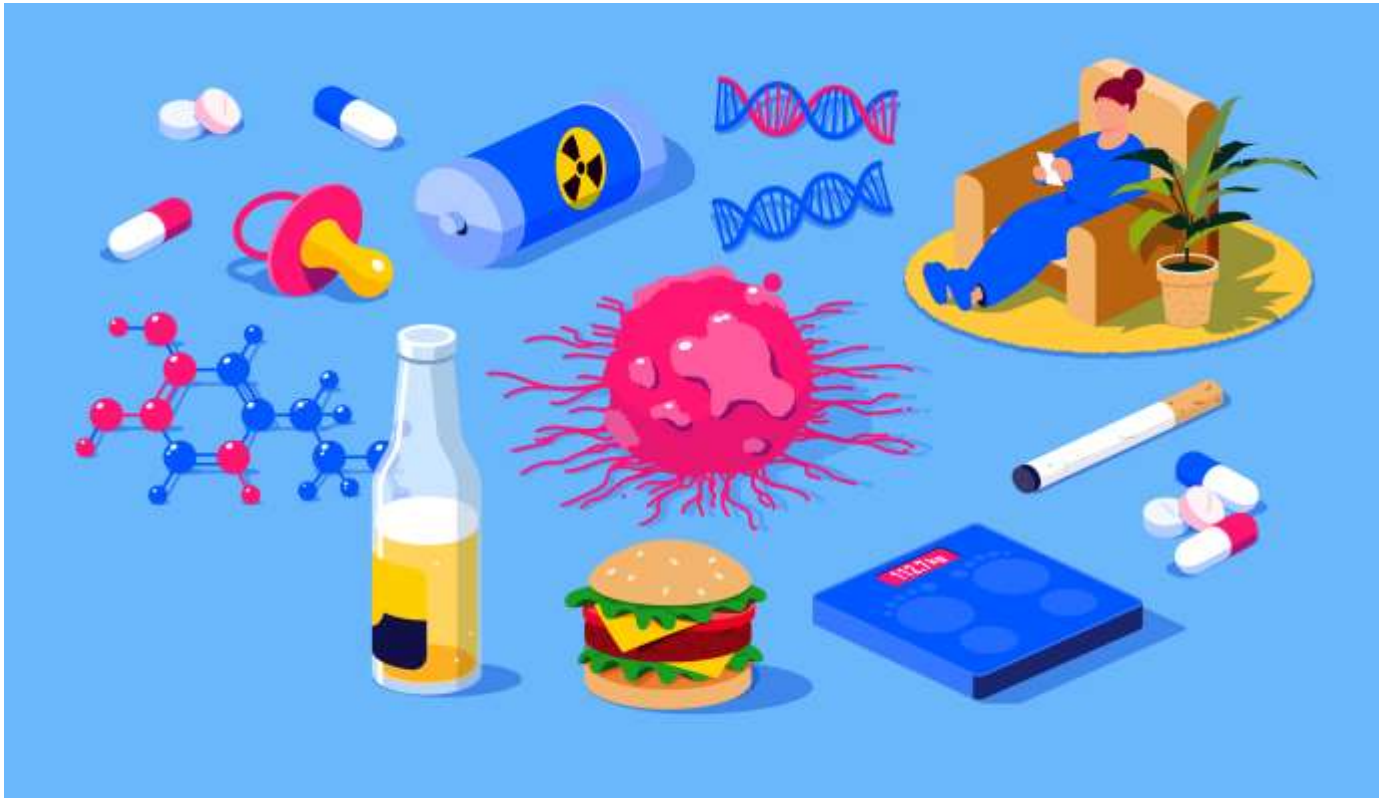
Основа развития онкологических заболеваний – генетические изменения

**Наследственные** – передающиеся по наследству – 5-10%

**Семейные** – возникают в одной семье у двух или более родственников (могут быть вызваны, как генетическими факторами, так и факторами окружающей среды) – 10-15%

**Спорадические** – возникли спонтанно, влияние факторов окружающей среды – 75-80%

# Факторы внешней среды



- Курение
- Солнечная радиация
- Ожирение
- Инфекции
- Пищевые привычки
- Низкая физическая активность

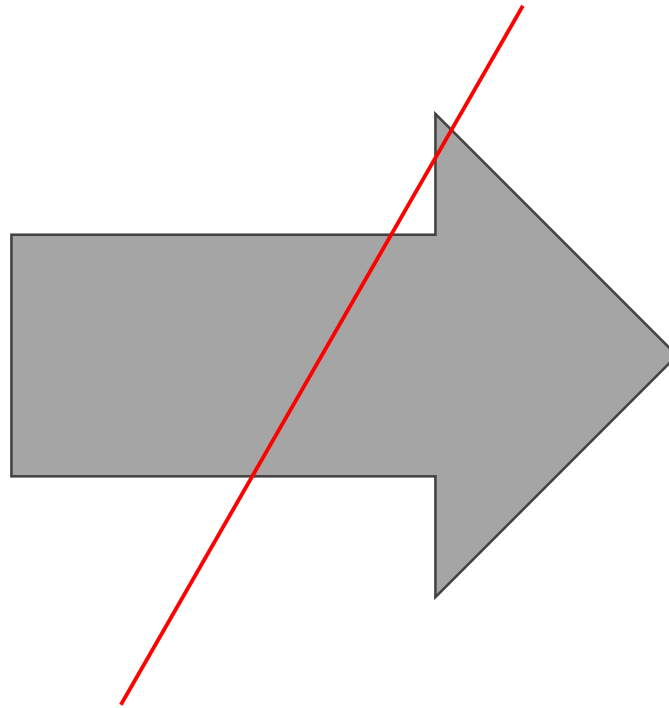
Гены, которые влияют на развитие  
опухолей

**Онкогены** – бесконтрольный рост и деление клеток

**Гены-онкосупрессоры** – в норме контролируют  
деление нормальных клеток и гибель «аномальных»

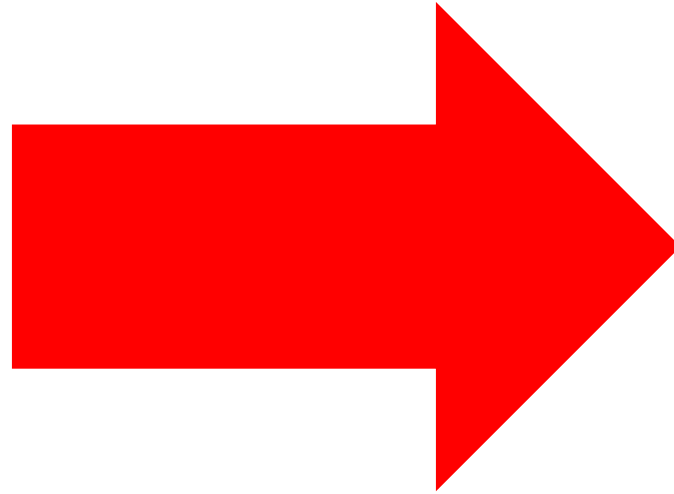
**Гены репарации ДНК** – отвечают за исправление  
ошибок в генетическом материале клетки

Наличие  
наследственной  
мутации



Развитие  
опухоли

Наличие  
наследственной  
мутации



Повышается риск  
развития  
онкологических  
заболеваний

# Мутации



```
graph TD; A[Мутации] --> B[Наследственные]; A --> C[Ненаследственные];
```

## Наследственные

- В половой клетке
- Материал для исследования – кровь

## Ненаследственные

- Соматическая клетка
- Материал для исследования – ткань опухоли



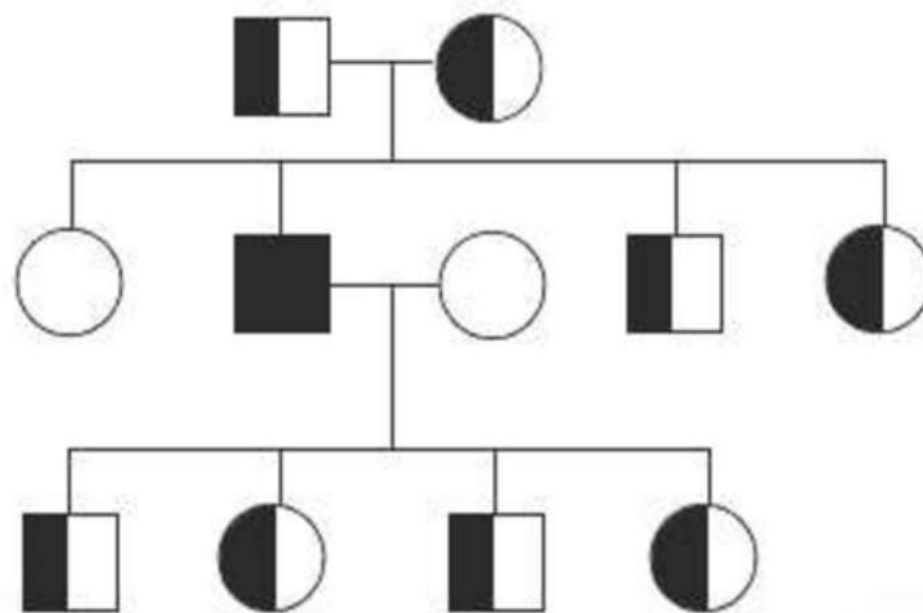
# Факторы, которые позволяют заподозрить наследственные опухоли

- Ранний возраст возникновения рака (до 45 лет)
- Несколько опухолей у одного человека
- Редкие опухоли
- Онкологические заболевания в нескольких поколениях семьи
- Онкологические заболевания, связанные с врожденными дефектами

# Генетическое консультирование

- вероятность  
развития

- сроки наблюдения



# Опухоли, характерные для наследственных опухолевых синдромов

В 50% случаев ассоциированы с синдромами:

- Феохромоцитома, параганглиома (VHL, MEN2A/B, NF1)
- Менингиома (NF2)
- Злокачественная опухоль оболочек периферических нервов (ген NF1)

# Наследственные опухолевые синдромы у детей

- Синдром Ли-Фраумени
- Нейрофиброматоз 1 типа
- Наследственная нейробластома
- Наследственная ретинобластома
- Семейный аденоматозный полипоз
- Синдром ювенильного полипоза
- Синдром Беквитта-Видемана
- Туберозный склероз

# Наследственные опухолевые синдромы у детей

- WT1-ассоциированные синдромы
- Синдром Нунан
- Наследственный синдром феохромоцитом/параганглиом
- Синдром Пейтца-Егерса
- Синдром МЭН
- Синдром Луи-Барр
- DICER1– синдром
- Синдром фон Гиппеля-Линдау

# Повышенный риск развития рака у ребенка

Первичные иммунодефициты (синдром Ниймеген, синдром Вискотта-Олдрича, ТКИН)

Лейкозы, лимфомы и другие

Синдром Дауна

Лейкоз, ретинобластома

Синдром Беквитта-Видемана

Опухоли почек

Синдром Дениса-Драша

Опухоли почек

Синдром Клайнфельтера

Лейкозы, герминогенно-клеточные опухоли

Анемия Фанкони

Лейкозы, плоскоклеточная карцинома

Анемия Даймонда-Блекфена

Лейкоз, миелодиспластический синдром

Атаксия-телеангиэктазия

Лимфомы, лейкозы, опухоль ЦНС и другие

Нейрофиброматоз 1 и 2 типа

Глиома, опухоль из оболочек периферических нервов

Туберозный склероз

Опухоли ЦНС, рабдомиосаркомы

# Зачем выявлять такие синдромы?

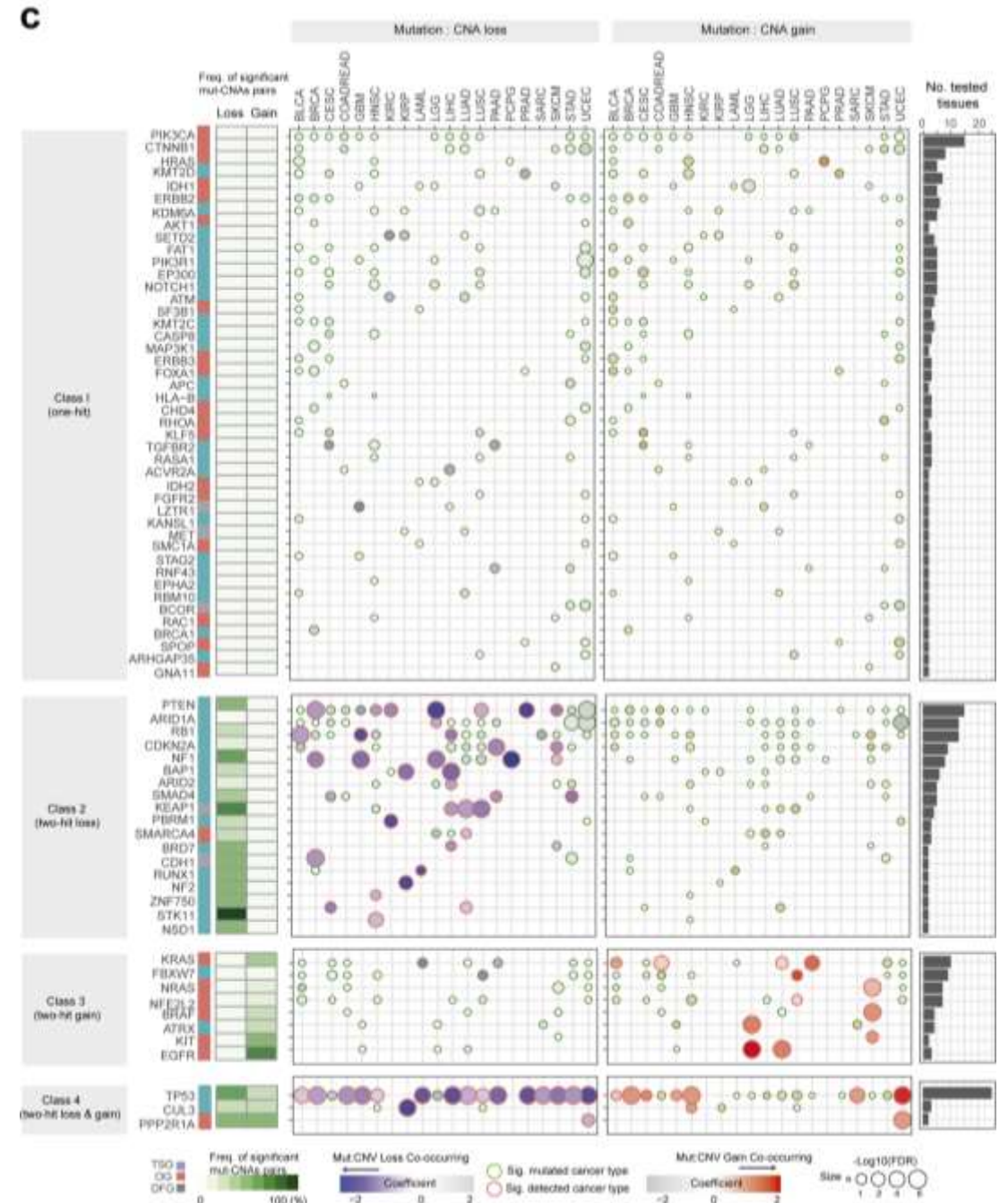
- Сроки и этапы наблюдения
- Репродуктивная медицина при планировании семьи
- Направленная терапия
- Неиспользование определенных методов лечения

Есть ли смысл  
обследовать всех?

Огромное количество генов

Нет 100% вероятности  
развития опухоли

Сложно и дорого





У меня рак. Нужно ли обследовать моих детей?

**НЕТ**

...

есть нюансы

Спасибо за внимание!