



ЗАГАД

ПРИКАЗ

27.12.2007г № 1018

г. Минск

г. Минск

Об онкогенетическом
консультировании

В соответствии с Концепцией развития здравоохранения Республики Беларусь на 2003-2007 гг., одобренной постановлением Совета Министров Республики Беларусь от 8 октября 2003 г. № 1276, Положением о Министерстве здравоохранения Республики Беларусь, утвержденным постановлением Совета Министров Республики Беларусь от 23 августа 2000 г. № 1331, в редакции постановления Совета Министров Республики Беларусь от 1 августа 2005 г. № 843, с целью своевременной диагностики, профилактического обследования, диспансерного наблюдения пациентов, имеющих наследственную предрасположенность к злокачественным новообразованиям ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить:

1.1. Клинические протоколы «Алгоритмы диагностики, профилактического обследования, диспансерного наблюдения пациентов, имеющих наследственную предрасположенность к злокачественным новообразованиям» (далее - клинические протоколы).

2. Начальникам управлений здравоохранения областных исполнительных комитетов, председателю комитета по здравоохранению Минского городского исполнительного комитета:

2.1. Обеспечить внедрение и использование в работе подведомственных организаций здравоохранения клинических протоколов.

Срок - постоянно.

2.2. Организовать работу областных кабинетов онкогенетического консультирования при онкологических диспансерах и выявление лиц, имеющих наследственную предрасположенность к злокачественным новообразованиям районными онкологами в соответствии с инструкцией по применению «Принципы организации и методы выявления лиц, имеющих наследственную предрасположенность к злокачественным новообразованиям» (от 18.09.2007 № 026-0507).

Срок- IV квартал 2007г.

2.3. Поручить:

2.3.1. руководителям подведомственных организаций здравоохранения на всех уровнях оказания медицинской помощи обеспечить отбор пациентов врачами амбулаторно-поликлинической службы для проведения онкогенетического консультирования и направления их в областные кабинеты онкогенетического консультирования;

Срок - постоянно.

2.3.2. районным онкологами организовать своевременное предоставление информации о лицах, направленных для проведения онкогенетического консультирования в областные кабинеты онкогенетического консультирования.

Срок – ежеквартально.

2.3.3. главным внештатным онкологами областей и г. Минска обеспечить предоставление информации о лицах, имеющих наследственную предрасположенность к злокачественным новообразованиям в ГУ «НИИ онкологии и медицинской радиологии им. Н.Н.Александрова» и контроль за осуществлением алгоритма выявления и направления указанных лиц с районного на областной уровень оказания медицинской помощи.

Срок: - ежеквартально.

3. Ректору государственного учреждения образования «Белорусская медицинская академия последипломного образования» Хулупу Г.Я. включить тематические вопросы по онкогенетике в цикл лекций при прохождении врачами – онкологами усовершенствования знаний по специальности.

Срок - 2007-2008 учебные годы.

4. Директору государственного учреждения «Научно-исследовательский институт онкологии и медицинской радиологии им. Н.Н. Александрова» Залуцкому И.В.:

4.1. Организовать в подведомственном учреждении республиканский регистр лиц, имеющих наследственную предрасположенность к злокачественным новообразованиям и их родственников.

Срок - IV квартал 2007г.

4.2. Обеспечить контроль за организацией работы по внедрению алгоритма выявления и направления лиц, имеющих наследственную предрасположенность к злокачественным новообразованиям во всех организациях здравоохранения республики

Срок - I квартал 2008г.

4.3. Проводить постоянный анализ работы по онкогенетическому консультированию в регионах с анализом качества проводимого обследования и диспансерного наблюдения пациентов, с обсуждением

выполнения мероприятий на заседаниях проблемных комиссий по онкологии и информированием управлений здравоохранений облисполкомов, комитета по здравоохранению Мингорисполкома и Министерства здравоохранения о принятых мерах.

Срок: - постоянно.

5. Директору государственного учреждения «Республиканский научно-практический центр медицинских технологий, информатики, управления и экономики здравоохранения» Граковичу А.А. обеспечить электронной версией настоящего приказа управления здравоохранения областных исполнительных комитетов, комитет по здравоохранению Минского городского исполнительного комитета, организации здравоохранения, подчинённые Министерству здравоохранения Республики Беларусь, в течение пяти дней со дня издания приказа.

6. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на Первого заместителя Министра здравоохранения Республики Беларусь Р.А. Часнойтя.

Министр

В.И. Жарко

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ**

Государственное учреждение «Научно-исследовательский
институт онкологии и медицинской радиологии
им. Н.Н. Александрова»

**АЛГОРИТМЫ ДИАГНОСТИКИ, ПРОФИЛАКТИЧЕСКОГО
ОБСЛЕДОВАНИЯ, ДИСПАНСЕРНОГО НАБЛЮДЕНИЯ
ПАЦИЕНТОВ, ИМЕЮЩИХ НАСЛЕДСТВЕННУЮ
ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫМ
НОВООБРАЗОВАНИЯМ**

Минск 2007

Авторы:

член-корр. НАН Беларуси, доктор мед. наук, проф. Залуцкий И.В.,
канд. мед. наук Антоненкова Нат. Н., доктор биол. наук Порубова Г.М.

ГЛАВА 1 ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Наследственные формы рака составляют 5-7% от общего числа злокачественных новообразований человека. Таковыми являются опухоли у больных с моногеннонаследуемыми синдромами, предрасполагающими к новообразованиям, и опухоли у лиц – носителей герминальных мутаций, предрасполагающих к широко распространенным злокачественным опухолям. Люди с наследственно детерминированной предрасположенностью к новообразованиям составляют около 1% от всего населения. Это значит, что, например, в одной только Республике Беларусь с населением около 10 млн. человек проживают более 100 тысяч лиц с повышенным риском заболевания раком, связанным с наследственностью. Риск возникновения рака для них повышен в десятки и сотни раз. Выявление таких людей позволяет своевременно консультировать семьи, формировать группы повышенного риска, проводить профилактические мероприятия.

Мутации генов BRCA1 и BRCA2 могут быть ответственны за 7% наследственного рака молочной железы (далее – РМЖ) и 10% рака яичников (далее – РЯ). Метаанализ продемонстрировал высокую вероятность возникновения рака желудка, толстой кишки, эндометрия, поджелудочной железы, меланомы кожи, мочевого пузыря, опухолей головы и шеи при патологическом генотипе BRCA1/2, что необходимо учитывать при медико-генетическом консультировании и наблюдении пациентов-носителей.

На основании вышеизложенного представляются целесообразными разработка и внедрение в клиническую практику комплексного метода ранней диагностики и профилактики наследственного РМЖ и других, ассоциированных с патологическим BRCA1/2 генотипом форм злокачественных новообразований, с использованием молекулярно-генетических методов исследования, направленных на выявление рака на самых ранних стадиях заболевания, диагностику и своевременное лечение предраковых заболеваний.

Генетическое консультирование в онкологии – новый вид медицинской помощи населению, который дает возможность для доклинического диагностирования семей и лиц с повышенным наследственно детерминированным риском возникновения онкологических заболеваний на основе клинико-генеалогического и молекулярно-генетического анализов, – в последние годы широко внедряется в практику здравоохранения развитых

стран. Это научно-практическое направление базируется на доказательстве существенного вклада генетического консультирования в снижение смертности от наследственного рака.

1. Для проведения мероприятий по раннему выявлению наследственно обусловленного рака необходима организация онкогенетической службы помощи населению, которая должна выполнять следующие задачи:

1.1. выявление среди населения семей с наследственной онкопатологией с использованием клинико-генеалогического и молекулярно-генетического анализов;

1.2. консультирование и организация диспансерного наблюдения за членами семей с высоким онкориском (лиц, имеющих отягощенную онкологическую наследственность и родственников, которые являются носителями мутаций генов-супрессоров опухолевого роста);

1.3. создание базы данных и ее пополнение;

1.4. пропаганда знаний о наследственных и спорадических формах рака как среди врачей, так и населения.

2. Диспансерному наблюдению по представленным протоколам подлежат кровные родственники из онкоотягощенных семей, если имеется один или более из следующих признаков:

2.1. кровные родственники онкоотягощенных пробандов (лиц, с которых начинается составление родословной при генеалогическом анализе) – носителей герминальных мутаций, предрасполагающих к злокачественным новообразованиям;

2.2. кровные родственники семей с онкоанамнезом, в котором имеется один или более из следующих признаков:

2.2.1. РМЖ в возрасте < 50 лет;

2.2.2. два случая РМЖ у родственников первой степени родства или РМЖ и РЯ у одного индивида (лица, у которых два родственника первой степени родства страдают РМЖ или хотя бы один родственник первой степени родства страдает РМЖ и РЯ одновременно) или два случая РМЖ и РЯ у родственников первой степени родства по отцовской или материнской линии;

2.2.3. сочетание в семейном анамнезе РМЖ с раком грудной железы у мужчин, раком щитовидной железы, саркомой, раком эндометрия, поджелудочной железы, опухолями мозга, дерматологическими проявлениями, лейкемией (лимфомой), аденокарциномой;

2.2.4. популяции с повышенным риском (для популяций, находящихся в риске, требования для включения могут быть снижены, например, у женщин рода Ashkenazi Jewish (лиц еврейской национальности, выходцев из Европы) по РМЖ и РЯ в любом возрасте);

2.2.5. любой рак грудной железы у мужчин;

2.2.6. один или более случаев РЯ (а также рака маточной трубы) по отцовской или материнской линии. Единичный случай РЯ в семейном анамнезе достаточен, если пациентка из Ashkenazi Jewish.

3. Для выявления семей с наследственным неполипозным раком толстой кишки разработаны следующие критерии (Amsterdam Criteria II):

3.1. как минимум, три родственника, страдающих раком, ассоциированным с патологическим HNPCC-генотипом: колоректальный рак, рак эндометрия, тонкой кишки, уретры, почечной лоханки;

3.2. один больной должен быть в первой степени родства с двумя другими;

3.3. заболеваемость наблюдается по меньшей мере в 2-х поколениях;

3.4. диагноз поставлен хотя бы у одного из родственников до 50 лет;

3.5. диагнозы должны быть верифицированы.

4. Для более точной идентификации семей с наличием герминальных мутаций в генах репарации (mismatch repair genes) и отбора пациентов для анализа микросателлитной нестабильности ДНК предлагаются следующие критерии (Revised Bethesda Guidelines):

4.1. колоректальный рак диагностирован у пациента до 50 лет;

4.2. наличие у пациента синхронного или метакронного колоректального рака и ассоциированных с ним опухолей* в любом возрасте;

4.3. колоректальный рак при наличии у пациента патологических признаков высокой микросателлитной нестабильности**, установленных в возрасте до 60 лет;

4.4. колоректальный рак с ассоциированными с ним опухолями*, диагностированными по крайней мере у одного родственника 1-й степени родства в возрасте моложе 50 лет;

4.5. колоректальный рак или ассоциированные с ним опухоли***, диагностированные в любом возрасте у 2-х родственников 1-й или 2-й степени родства.

Мероприятия по профилактическому обследованию, диспансерному наблюдению лиц, имеющих наследственную предрасположенность к злокачественным новообразованиям, и их родственников представлены в таблице.

* Колоректальный рак, рак эндометрия, желудка, яичников, поджелудочной железы, уретры и почечных лоханок, желчных протоков, мозга, сальных желез, аденомы и кератоакантомы, карциномы.

** Инфильтрации лимфоцитами, Crohn's-подобная лимфоцитарная реакция, молекулярный характер роста.

*** Имеется в виду синдром, к которому предрасположены здоровые родственники пробанда, страдающего наследственно обусловленными злокачественными новообразованиями и пациенты, у которых есть проявления синдрома.

ГЛАВА 2
ОБЪЕМЫ ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ

Таблица

Название синдрома	Тип наследования (гены), локус, частота в популяции	Наименование нозологических форм заболеваний (шифр по МКБ-10)	Объемы оказания медицинской помощи					
			Клиническая характеристика	Лечебно-профилактические мероприятия	Диагностические мероприятия	Специалист, осуществляющий диспансеризацию	Возраст начала обследования	Кратность обследования
1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы и яичников.	Ауто-сомнодоминантный тип наследования (далее в настоящем столбце – АД) BRAC1 в 17q 21 0, 0007	Отсутствие симптомов (женщины).	Фенотипические особенности отсутствуют. Соотношение РМЖ/РЯ – 2:1. Риск развития РМЖ на протяжении жизни (70 лет) составляет 56-87%, к 50 годам – 33-50%. Риск контралатерального РМЖ – 64%, РЯ – 44%. Чаще это медуллярный или атипично-медуллярный тип. Рак in situ редок.	Обучение самообследованию молочных желез. Регулярное самообследование молочных желез.	Клиническое обследование молочных желез и периферических лимфоузлов.	врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-акушер-гинеколог врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-акушер-гинеколог	с 18 лет с 18 лет с 25 лет	– ежемесячно 1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы и яичников.	АД BRAC1 в 17q 21 0, 0007	Отсутствие симптомов (женщины).	В семьях повышен риск рака эндометрия, желудка, толстой кишки, предстательной железы, опухоли головы и шеи.		<p>Ультразвуковое исследование (далее – УЗИ) молочных желез. Маммография.</p> <p>Клиническое обследование органов малого таза и наружных половых органов.</p> <p>Трансвагинальное и трансабдоминальное УЗИ.</p> <p>Анализ крови на СА-125****.</p>	<p>по назначению врача-онколога, а в учреждениях, где его нет, врача-акушера-гинеколога</p> <p>врач-акушер-гинеколог</p> <p>по назначению врача-акушера-гинеколога</p> <p>по назначению врача-онколога, а в учреждениях, где его нет, врача-акушера-гинеколога</p>	<p>любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу или с 25 лет</p> <p>с 25 лет</p> <p>с 35 лет или на 5-10 лет раньше срока возникновения самого раннего РЯ в семье</p> <p>с 35 лет или на 5-10 лет раньше срока возникновения самого раннего РЯ в семье</p>	<p>–</p> <p>1 раз в год</p> <p>1 раз в год</p> <p>1 раз в год</p>

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы и яичников.	АД BRAC1 в 17q 21 0, 0007	Отсутствие симптомов (женщины).			<p>Цитологическое исследование мазка из шейки матки на атипичные клетки.</p> <p>Обследование методом полимеразной цепной реакции (далее – ПЦР) на генитальную папилломавирусную инфекцию.</p> <p>Кольпоскопия с прицельной биопсией и выскабливанием цервикального канала при наличии дисплазии шейки матки в цитологическом заключении.</p> <p>Аспирационная биопсия эндометрия с учетом данных УЗИ (толщина М-ЭХО) и выскабливание цервикального канала.</p>	<p>по назначению врача-акушера-гинеколога</p> <p>по назначению врача-онколога, а в учреждениях, где его нет, врача-акушера-гинеколога</p> <p>врач-акушер-гинеколог</p> <p>по назначению врача-акушера-гинеколога</p>	<p>любой с момента начала половой жизни</p> <p>любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу, или с начала половой жизни</p> <p>любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу</p> <p>любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу</p>	<p>1 раз в год</p> <p>—</p> <p>—</p> <p>—</p>

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы и яичников.	АД; BRAC1; в 17q 21; 0, 0007	Отсутствие симптомов (мужчины).	Фенотипические особенности отсутствуют. Соотношение РМЖ/РЯ – 2:1. Риск развития РМЖ на протяжении жизни (70 лет) составляет 56-87%, к 50 годам – 33-50%. Риск контралатерального РМЖ – 64%, РЯ – 44%. Чаше это медуллярный или атипично-медуллярный тип. Рак in situ редок. В семьях повышен риск рака эндометрия, желудка, толстой кишки, предстательной железы, опухоли головы и шеи.	Обучение самообследованию грудных желез. Регулярное самообследование грудных желез.	Клиническое обследование грудных желез. УЗИ грудных желез. Клиническое обследование органов малого таза и наружных половых органов. Анализ крови на простатспецифический антиген (далее – ПСА ^{****}). Трансректальное УЗИ.	врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-уролог врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-уролог по назначению врача-онколога, а в учреждениях, где его нет, врача-уролога врач-уролог врач-уролог по назначению врача-уролога	с 18 лет с 18 лет с 25 лет любой, в котором пациент впервые обратился к врачу или с 25 лет с 25 лет с 40 лет любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	– ежемесячно 1 раз в год – 1 раз в год 1 раз в год –

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы и яичников.	АД; BRAC1; 17q 21; 0, 0007	Отсутствие симптомов (женщины и мужчины).	Фенотипические особенности отсутствуют. Соотношение РМЖ/РЯ – 2:1. Риск развития РМЖ на протяжении жизни (70 лет) составляет 56-87%., к 50 годам – 33-50%. Риск контралатерального РМЖ – 64%, РЯ – 44%. Чаще это медуллярный или атипично-медуллярный тип. Рак in situ редок. В семьях повышен риск рака эндометрия, желудка, толстой кишки, предстательной железы, опухоли головы и шеи.		Анализ кала на скрытую кровь. Пальцевое исследование прямой кишки. УЗИ органов брюшной полости (исключить предрак и рак поджелудочной железы). Фиброгастродуоденоскопия (далее – ФГДС) (исключить предрак и рак желудка).	при положительном анализе –осмотр врача-гастроэнтеролога и врача-проктолога с соответствующими диагностическими обследованиями по их назначению врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-акушер-гинеколог у женщин, врач-уролог у мужчин врач-онколог по назначению врача-онколога, а в учреждениях, где его нет, врача-акушера-гинеколога у женщин, врача-уролога у мужчин	с 25 лет с 40 лет с 25 лет любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	– 1 раз в год 1 раз в год –

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы и яичников.	АД; BRAC1; 17q 21; 0, 0007	Отсутствие симптомов (женщины и мужчины).			Фиброколоноскопия (исключить предрак и рак ободочной кишки)	по назначению врача-онколога, а в учреждениях, где его нет, врача-акушера-гинеколога у женщин, врача-уролога у мужчин	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	—
					Цистоскопия (исключить опухоли мочевого пузыря).	по назначению врача-уролога	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	—
					Полное обследование кожи (исключить меланому).	врач-онколог	с 25 лет	1 раз в год
					Осмотр полости рта, носа, глотки, синусов, ушных раковин, периферических лимфоузлов (исключить предрак и рак головы и шеи).	врач-оториноларинголог	с 25 лет	1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Отсутствие симптомов (женщины).	Фенотипические признаки отсутствуют. Соотношение РМЖ/ РЯ – 9:1. Риск развития РМЖ на протяжении жизни (70 лет) составляет 65-90%.	Обучение самообследованию молочных желез. Регулярное самообследование молочных желез.		врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-акушер-гинеколог	с 18 лет с 18 лет	– ежемесячно
			Риск контралатерального РМЖ – 58%, риск РЯ– 10-20%. Чаще это дольковый или тубулярно-дольковый тип. Рак in situ редок. Риск РМЖ (грудной железы) у мужчин – 6% (в 150-200 раз выше, чем в популяции). В семьях повышен риск рака желудка, поджелудочной железы, эндометрия, рак легкого, меланомы кожи, предстательной железы (риск значителен, равен 20%), опухолей головы и шеи, мочевого пузыря.		Клиническое обследование молочных желез и периферических лимфоузлов. УЗИ молочных желез. Маммография. Клиническое обследование органов малого таза и наружных половых органов.	врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-акушер-гинеколог по назначению врача-онколога, а в учреждениях, где его нет, врача-акушера-гинеколога врач-гинеколог	с 25 лет любой, в котором пациент впервые обратился к врачу с 25 лет	1 раз в год – 1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Отсутствие симптомов (женщины).			Трансвагинальное и трансабдоминальное УЗИ.	по назначению врача-акушера-гинеколога	с 35 лет или на 5-10 лет раньше срока возникновения самого раннего РЯ в семье	1 раз в год
					Анализ крови на СА-125.	по назначению врача-онколога, а в учреждениях, где его нет, врача-акушера-гинеколога	с 35 лет или на 5-10 лет раньше срока возникновения самого раннего РЯ в семье	1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Отсутствие симптомов (женщины).			Цитологическое исследование мазка из шейки матки на атипичные клетки.	по назначению врача-акушера-гинеколога	любой с момента начала половой жизни (или сексуальных контактов)	1 раз в год
					Обследование методом ПЦР на генитальную папилломавирусную инфекцию.	по назначению врача-онколога, а в учреждениях, где его нет, врача-акушера-гинеколога	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	—
					Кольпоскопия с прицельной биопсией и выскабливанием цервикального канала при наличии дисплазии шейки матки в цитологическом заключении.	врач-акушер-гинеколог	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	—
					Аспирационная биопсия эндометрия с учетом данных УЗИ (толщина М-ЭХО) и выскабливание цервикального канала.	по назначению врача-акушера-гинеколога	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	—

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12; 5% от всех случаев РМЖ	Отсутствие симптомов (мужчины).	Фенотипические признаки отсутствуют. Соотношение РМЖ/РЯ – 9:1. Риск развития РМЖ на протяжении жизни (70 лет) составляет 65-90%. Риск контралатерального РМЖ – 58%, риск РЯ– 10-20%. Чаще это дольковый или тубулярно-дольковый тип. Рак in situ редок. Риск РМЖ (грудной железы) у мужчин – 6% (в 150-200 раз выше, чем в популяции). В семьях повышен риск рака желудка, поджелудочной железы, эндометрия, рак легкого, меланомы кожи, предстательной железы (риск значителен, равен 20%), опухолей головы и шеи, мочевого пузыря.	Обучение самообследованию грудных желез.	Клиническое обследование грудных желез. УЗИ грудных желез. Клиническое обследование органов малого таза и наружных половых органов. Анализ крови на ПСА. Трансректальное УЗИ.	врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-уролог	с 18 лет	–
				Регулярное самообследование грудных желез.		с 18 лет	ежемесячно	
				Клиническое обследование грудных желез.		врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-уролог	с 25 лет	1 раз в год
				УЗИ грудных желез.		по назначению врача-онколога, а в учреждениях, где его нет, врача-уролога	с 25 лет	–
				Клиническое обследование органов малого таза и наружных половых органов.		врач-уролог	с 25 лет	1 раз в год
				Анализ крови на ПСА.		врач-уролог	с 40 лет	1 раз в год
Трансректальное УЗИ.	по назначению врача-уролога	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	–					

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Отсутствие симптомов (женщины и мужчины).	Фенотипические признаки отсутствуют. Соотношение РМЖ/РЯ – 9:1. Риск развития РМЖ на протяжении жизни (70 лет) составляет 65-90%. Риск контралатерального РМЖ – 58%, риск РЯ– 10-20%. Чаще это дольковый или тубулярно-дольковый тип. Рак in situ редок. Риск РМЖ (грудной железы) у мужчин – 6% (в 150-200 раз выше, чем в популяции). В семьях повышен риск рака желудка, поджелудочной железы, эндометрия, рак легкого, меланомы кожи, предстательной железы (риск значителен, равен 20%), опухолей головы и шеи, мочевого пузыря.	–	Анализ кала на скрытую кровь. Пальцевое исследование прямой кишки. УЗИ органов брюшной полости (исключить предрак и рак поджелудочной железы). ФГДС (исключить предрак и рак желудка).	при положительном анализе – осмотр врача-гастроэнтеролога и врача-проктолога с соответствующими диагностическими обследованиями по их назначению врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-акушер-гинеколог у женщин, врач-уролог у мужчин врач-онколог по назначению врача-онколога, а в учреждениях, где его нет, врача-акушера-гинеколога у женщин, врача-уролога у мужчин	с 25 лет с 40 лет с 25 лет любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	– 1 раз в год 1 раз в год –

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Отсутствие симптомов (женщины и мужчины).			Фиброколоноскопия (исключить предрак и рак ободочной кишки).	по назначению врача-онколога, а в учреждениях, где его нет, врача-акушера-гинеколога у женщин, врача-уролога у мужчин	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	—
					Цистоскопия (исключить опухоли мочевого пузыря).	по назначению врача-уролога	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	—
					Полное обследование кожи (исключить меланому).	врач-онколог	с 25 лет	1 раз в год
					Осмотр полости рта, носа, глотки, синусов, ушных раковин, периферических лимфоузлов (исключить предрак и рак головы и шеи).	врач-оториноларинголог	с 25 лет	1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9		
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Диффузная мастопатия (дисгормональная гиперплазия) N 60.1	Болезненные образования в молочных железах (или одной из них), чувствительность при пальпации. Наиболее выражены в предменструальном периоде.	по назначению врача-онколога, а также лечение воспалительных процессов в половых органах, дисфункции яичников, печени, щитовидной железы, функциональных расстройств нервной системы.	Своевременное выявление и лечение заболеваний, способствующих возникновению и развитию мастопатии.	врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, направлять на более высокий территориальный технологический уровень	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.		
					Клинический осмотр.				по назначению врача-онколога	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу
					Маммография.				по назначению врача-онколога	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу
					Цитологическое исследование из соска.	по назначению врача-онколога	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	—		

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Диффузная мастопатия (дисгормональная гиперплазия) N 60.1			Биопсия.	по назначению врача-онколога	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	—
					УЗИ молочных желез.	по назначению врача-онколога	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.
					Трансвагинальное УЗИ.	по назначению врача-акушера-гинеколога	с 25 лет или с возраста, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.
					Анализ крови на СА-125.	по назначению врача-акушера-гинеколога	с 25 лет	1 раз в 6 мес.
					Клиническое обследование малого таза и наружных половых органов.	врач-акушер-гинеколог	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Узловая мастопатия N 60.8	В ткани молочных желез определяются постоянные, четко отграниченные очаги, уплотнения.	Хирургическое: секторальная резекция молочной железы со срочным гистологическим исследованием.	Своевременное лечение диффузных мастопатий и других заболеваний, играющих роль в возникновении дисгормональных процессов в молочных железах. Пункционная биопсия узловых образований молочной железы. Маммография. УЗИ молочных желез.	по назначению врача-онколога по назначению врача-онколога по назначению врача-онколога	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	— — 1 раз в 6 мес

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Узловая мастопатия N 60.8			Клиническое обследование молочных желез и периферических лимфоузлов.	врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, направлять на более высокий территориальный технологический уровень	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.
					Клиническое обследование малого таза и наружных половых органов.	врач-акушер-гинеколог	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.
					Трансвагинальное УЗИ.	по назначению врача-акушера-гинеколога	с 25 лет	1 раз в 6 мес.
					Анализ крови на СА-125.	по назначению врача-акушера-гинеколога	с 25 лет	1 раз в 6 мес.

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Фиброаденома D 24	Чаще встречается у девушек и молодых женщин. Могут наблюдаться множественные фиброаденомы в одной или обеих молочных железах.	Хирургическое: секторальная резекция молочной железы со срочным гистологическим исследованием.	Своевременное лечение диффузных мастопатий и других заболеваний, играющих роль в возникновении дисгормональных процессов в молочных железах. Пункционная биопсия узловых образований молочной железы. Маммография. УЗИ молочных желез.	по назначению врача-онколога, а в учреждениях, где его нет, врача-акушера-гинеколога по назначению врача-онколога по назначению врача-онколога	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	— — 1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Фиброаденома D 24			Клиническое обследование молочных желез и периферических лимфоузлов.	врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, направлять на более высокий территориальный технологический уровень	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.
					Клиническое обследование малого таза и наружных половых органов.	врач-акушер-гинеколог	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в год
					Трансвагинальное УЗИ.	по назначению врача-акушера-гинеколога	с 25 лет или любой возраст, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в год
					Анализ крови на СА-125.	по назначению врача-акушера-гинеколога	с 25 лет	1 раз в 6 мес.

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Доброкачественные опухоли яичников D 27	Наличие пальпируемых опухолей придатков, боли, увеличение живота, нарушение менструального цикла.	Хирургическое: удаление каждой выявленной опухоли яичника.	Трансвагинальное УЗИ органов малого таза.	врач-акушер-гинеколог	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.
				В климактерическом периоде и в менопаузе удалению подлежит и второй яичник.	Анализ крови на СА-125.	врач-акушер-гинеколог	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.
					Раздельное диагностическое выскабливание полости матки цервикального канала.	по назначению врача-онколога	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	—
				Клиническое обследование молочных желез и периферических лимфоузлов.		врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-акушер-гинеколог	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Доброкачественные опухоли яичников D 27			Клиническое обследование органов малого таза. Клиническое обследование желудочно-кишечного тракта.	врач-акушер-гинеколог врач-терапевт	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу с 25 лет или любой возраст, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес. 1 раз в год
		Рецидивирующая железистая гиперплазия эндометрия (диффузная или очаговая) N 85.0	Нарушение менструального цикла (меноррагия), ациклические маточные кровотечения или появление кровянистых выделений в менопаузе. Матка сохраняет обычные размеры или увеличена. Сочетание рецидивирующей железистой гиперплазии с ожирением и сахарным диабетом указывает на высокий риск возникновения рака тела матки.	по назначению врача-акушера-гинеколога	Клиническое обследование органов малого таза. Систематическое наблюдение, цитологический контроль (аспират из полости матки).	врач-акушер-гинеколог врач-акушер-гинеколог	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	— 1 раз в 3 мес.

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Рецидивирующая железистая гиперплазия эндометрия (диффузная или очаговая) N 85.0			Раздельное диагностическое выскабливание слизистой оболочки цервикального канала и полости матки с гистологическим исследованием соскоба.	по назначению врача-акушера-гинеколога	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.
					Клиническое обследование молочных желез и периферических лимфоузлов.	врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-акушер-гинеколог	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.
					Трансвагинальное УЗИ органов малого таза.	по назначению врача-акушера-гинеколога	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 3 мес.
					Анализ крови на СА-125.	по назначению врача-акушера-гинеколога	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Атипическая гиперплазия эндометрия (аденоматоз) N 85.1	Длительные ациклические кровотечения в репродуктивном или климактерическом периодах, кровянистые выделения в менопаузе	по назначению врача-акушера-гинеколога	Систематическое клиническое обследование органов малого таза и наружных половых органов.	врач-акушер-гинеколог	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.
					Цитологическое исследование аспирата полости матки.	по назначению врача-акушера-гинеколога	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 3 мес.
					Гистологическое исследование аспирата полости матки.	по назначению врача-акушера-гинеколога	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 3 мес.
					Клиническое обследование молочных желез и периферических лимфоузлов.	врач-онколог	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.
					Трансвагинальное УЗИ органов малого таза.	врач-онколог	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 3 мес.

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Атипическая гиперплазия эндометрия (аденоматоз) N 85.1			Анализ крови на СА-125.	врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-акушер-гинеколог	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Полипы эндометрия N 84.0	Длительные и обильные менструации, ациклические кровянистые выделения, кровянистые выделения в менопаузе. Сочетание рецидивирующих полипов эндометрия с ожирением и сахарным диабетом указывает на высокий риск возникновения рака эндометрия	по назначению врача-акушера-гинеколога	Систематическое клиническое обследование органов малого таза и наружных половых органов. УЗИ органов малого таза.	врач-акушер-гинеколог врач-акушер-гинеколог	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес. 1 раз в 6 мес.
					Гистероскопия с удалением полипа и раздельным диагностическим выскабливанием с гистологическим исследованием соскоба.	по назначению врача-акушера-гинеколога	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	—

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Полипсы эндометрия N 84.0			Цитологический контроль аспирата полости матки.	по назначению врача-акушера-гинеколога	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.
					Клиническое обследование молочных желез и периферических лимфоузлов.	врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-акушер-гинеколог	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.
					Трансабдоминальное УЗИ.	по назначению врача-акушера-гинеколога	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	—
					Трансвагинальное УЗИ.	по назначению врача-акушера-гинеколога	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.
					Анализ крови на СА-125.	по назначению врача-акушера-гинеколога	любой, в котором пациентка впервые обратилась к врачу	1 раз в 6 мес.

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Папиллома полости носа D 14.0	Обычно одиночное дольчатое или полиповидное образование от розово-красной до серо-белой окраски, легко кровоточащее. Отмечаются: затруднение носового дыхания, обильные слизистые или слизисто-гнойные выделения с примесью крови.	Лечение хронических воспалительных процессов полости носа и его придаточных пазух. Хирургическое лечение в условиях специализированного стационара с гистологическим исследованием удаленного препарата.	Систематическое клиническое обследование лорорганов.	врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-оториноларинголог	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год
		Аденоматозные полипы D 14.0	Округлой или овальной формы образования с гладкой поверхностью, легко кровоточащей при дотрагивании до слизистой оболочки. Отмечаются затруднение носового дыхания, слизисто-гнойные выделения, иногда с примесью крови.	Лечение хронических воспалительных процессов полости носа и его придаточных пазух. Хирургическое лечение в условиях специализированного стационара с гистологическим исследованием удаленного препарата.	Систематическое клиническое обследование лорорганов.	врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-оториноларинголог	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев PMЖ	Папиллома носоглотки D 10.6	Мелкобугристое образование на широком или узком основании, легко кровоточащее. Возможны нарушение носового дыхания, снижение слуха, изменение тембра голоса.	Лечение хронических воспалительных процессов полости носа и его придаточных пазух. Хирургическое лечение в условиях специализированного стационара с гистологическим исследованием удаленного препарата.	Систематическое клиническое обследование лорорганов.	врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-оториноларинголог	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год
		Папиллома гортано- глотки D 10.7	Одиночное мелкобугристое образование тестоватой консистенции, на узком или широком основании. Отмечается неловкость при глотании, особенно при распространении на вход в пищевод.	Отказ от курения, приема алкоголя. Хирургическое лечение в условиях специализированного стационара с гистологическим исследованием удаленного препарата.	Систематическое клиническое обследование лорорганов.	врач-оториноларинголог (врач-онколог)	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Дискератозы (лейкоплакия, лейкокератоз) глотки L 85.8	Одиночные или множественные беловатые пятна, при лейкокератозе они возвышаются над поверхностью слизистой оболочки. Отмечается чувство першения или неловкости при глотании.	Отказ от курения, приема алкоголя. Хирургическое удаление в условиях специализированного стационара с гистологическим исследованием удаленного препарата.	Систематическое клиническое обследование лорорганов.	врач-оториноларинголог (врач-онколог)	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год
		Папиллома гортани D 14.1	Одиночное мелкобугристое образование от розово-красной до серо-белой окраски, с четкими контурами, расположенное чаще в области голосовых и вестибулярных складок. Подвижность обеих половин гортани, как правило, сохранена. Отмечаются охриплость, кашель. Возможно затруднение дыхания.	Лечение хронических воспалительных процессов. Отказ от курения. При небольших размерах опухоли – эндоларингальное удаление. При распространенном процессе и в случаях упорного рецидивирования показана ларингофиссура с электроиссечением опухоли (лазер, криотерапия, иммунотерапия).	Систематическое клиническое обследование лорорганов.	врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-оториноларинголог	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Дискератозы (лейкоплакия, лейкокератоз) гортани J 38.7	Лейкоплакия – белые пятна округлой или продолговатой формы с неровной поверхностью, локализуемые преимущественно в задней трети голосовых складок у голосовых отростков. Лейкокератоз – бляшковые диффузные или узелковые образования серо-белой окраски с неровной ворсинчатой поверхностью, локализуемые чаще в области голосовых складок, передней комиссуры, реже – на вестибулярных складках. Отмечаются охриплость, кашель.	Отказ от курения, приема алкоголя. Лечение хронических воспалительных процессов. Эндоларингальное удаление ограниченного поражения или электрокоагуляция через ларингофиссуру при распространенном процессе.	Систематическое клиническое обследование лорорганов.	врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врачоториноларинголог	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год
		Контактная фиброма D 10.6	Локализация – задние отделы голосовых складок, на одной из которых фиброма наковальню, на другом – молоточек.	Соблюдение личной и общественной гигиены, устраняющее излишнее раздражение слизистой верхних дыхательных путей.	Систематическое клиническое обследование лорорганов.	врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врачоториноларинголог	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Контактная фиброма D 10.6	Иногда на поверхности образований имеются грануляционные разрастания. Наблюдаются охриплость, кашель.	Лечение хронических воспалительных процессов. Эндоларингальное удаление при нарушении звучности голоса или подозрении на малигнизацию.				
		Веррукозная лейкоплакия полости рта К 13.2	Бородавчатая форма – плотноватые бугристые, серовато-белого, иногда молочно-белого цвета образования с бородавчатыми разрастаниями на поверхности. Бляшковидная форма – гладкие, резко очерченные возвышающиеся над окружающей слизистой оболочкой молочно-белого цвета бляшки неправильной формы с шероховатой поверхностью.	Отказ от курения. Устранение хронической травматизации слизистой оболочки полости рта острыми краями зубов, протезами, зубами при неправильном прикусе, устранение раздражающей пищи, алкоголя.	Систематическое клиническое обследование лорорганов.	врач-стоматолог, при необходимости консультация врача-онколога	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Веррукозная лейкоплакия полости рта К 13.2		Протезирование однородным металлом для предупреждения возникновения биотоков. Хирургическое лечение в условиях специализированного стационара.				
		Папилломатоз полости рта D 14.0	Плотные, хорошо контурируемые возвышающиеся над окружающей поверхностью полушаровидной, сосочковидной формы узелки застойно-красного цвета, размером 0,2-0,4 см. Иногда узелки сливаются. Поверхность их вследствие ороговения может принимать серовато-белый цвет. Излюбленная локализация – слизистая оболочка твердого и мягкого нёба.	Санация полости рта с рациональным протезированием. Щадящая диета (стол № 5). Запрещение курения и приема алкоголя. Хирургическое лечение в условиях специализированного стационара с гистологическим исследованием удаленного препарата.	Систематическое клиническое обследование лорорганов.	врач-стоматолог, при необходимости консультация врача-онколога	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Бородавчатый или узелковый гиперкератоз красной каймы губ D 10.0	Резко ограниченное, плотноватое полусферовидной формы, серовато-красного цвета узелковое образование, часто с небольшими бородавчатыми разрастаниями на поверхности, локализующееся на внешне неизменной красной кайме, реже – на фоне небольшого воспаления. Поверхность узелка бывает покрыта небольшим количеством плотно сидящих тонких чешуек. По внешнему виду очаг напоминает вульгарную бородавку.	Предохранение от действия неблагоприятных метеорологических факторов и, прежде всего, инсоляции. Избегать травмирования красной каймы. Своевременное лечение хронических воспалительных процессов на губах, систематическая санация полости рта. Запрещение курения. Хирургическое лечение в условиях специализированного стационара с гистологическим исследованием удаленного препарата.	Систематическое клиническое обследование лорорганов.	врач-стоматолог, при необходимости консультация врача-онколога	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Ограниченный гиперкератоз красной каймы губ D 10.0	Резко ограниченный очаг ороговения неправильной формы, без уплотнения в основании с тонкими, плотно сидящими серовато-белого цвета чешуйками, не возвышается над уровнем красной каймы, иногда западает	Предохранение от действия неблагоприятных метеорологических факторов и, прежде всего, инсоляции. Избегать травмирования красной каймы. Своевременное лечение хронических воспалительных процессов на губах, систематическая санация полости рта. Запрещение курения. Хирургическое лечение с гистологическим исследованием удаленного препарата.	Систематическое клиническое обследование лорорганов.	врач-стоматолог, при необходимости консультация врача-онколога	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Хейлит Манганотти К 13.0	Эрозия овальной или неправильной формы с гладкой «полированной» поверхностью, без уплотнения в основании, иногда покрыта серозными или кровяными корками. Вокруг эрозии может быть небольшое воспаление в виде гиперемии и инфильтрации.	Своевременное лечение воспалительных процессов на красной кайме губ, предупреждение травматизации, избегать инсоляции, курения. Аппликация масляными растворами 3,44%-ного ретинола ацетата, мази с кортикостероидами («Флуцинар») – не более 1 недели. Если лечение эрозии окажется безуспешным, следует проводить хирургическое иссечение очагов в пределах здоровых тканей в условиях хирургического стационара с гистологическим исследованием удаленного препарата.	Систематическое клиническое обследование лорорганов.	врач-стоматолог, при необходимости консультация врача-онколога	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Веррукозная и эрозивная лейкоплакия красной каймы губ D 10.0	Плотноватое бугристое образование, возвышающееся над уровнем красной каймы на 0,2-0,3 см, беловато-сероватого цвета, иногда расположенное на фоне плоской лейкоплакии. На поверхности очага часто определяются бородавчатые разрастания.	Избегать инсоляции. Смазывать губы детским кремом. Периодически принимать концентрат 3,44%-ного ретинола ацетата по 10 капель 3 раза в день в течение 2 мес. Запрещение курения. Хирургическое удаление очага в условиях хирургического стационара с гистологическим исследованием удаленного препарата.	Систематическое клиническое обследование лорорганов.	врач-стоматолог, при необходимости консультация врача-онколога	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год
		Кератоакантома красной каймы губ L 85.8	Плотный узелок серовато-красного цвета, размером до 1-1,5 см в диаметре, с характерным воронкообразным углублением в центре, заполненным роговыми массами и уплотненным краем.	Избегать травматизации губ. Хирургическое лечение в условиях хирургического стационара с гистологическим исследованием удаленного препарата.	Систематическое клиническое обследование лорорганов.	врач-стоматолог, при необходимости консультация врача-онколога	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Кожный рог L 85.8	Четко ограниченный очаг диаметром 0,3-0,5 см в основании, от которого отходит конусообразной формы рог высотой 0,5-1 см, серовато-грязноватого цвета, плотно спаянный с основанием.	Своевременное лечение воспалительных процессов на красной кайме. Хирургическое лечение в условиях хирургического стационара с гистологическим исследованием удаленного препарата.	Систематическое клиническое обследование лорорганов.	врач-онколог	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год
		Папиллома красной каймы губ D 10.0	Образование на ножке или всем своим основанием располагающееся на красной кайме. Ороговевающие папилломы серовато-белого цвета, не ороговевающие – по цвету не отличаются от красной каймы.	Избегать травматизации губ. Хирургическое лечение в условиях хирургического стационара с гистологическим исследованием удаленного препарата.	Систематическое клиническое обследование лорорганов.	врач-стоматолог, при необходимости консультация врача-онколога	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Мочевой пузырь, доброкачественные новообразования D30.3	При папилломах возможна гематурия.	Удаление доброкачественного новообразования в условиях хирургического стационара с гистологическим исследованием удаленного препарата.		врач-уролог, при необходимости консультация врача-онколога	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1-ый год – 2 раза, в последующие 5 лет – 1 раз в год
		Предстательная железа, доброкачественные новообразования D 29.1	Боли в области промежности, затрудненное мочеиспускание, вялая струя мочи, ранняя импотенция.	Удаление доброкачественного новообразования в условиях хирургического стационара с гистологическим исследованием удаленного препарата.	Трансректальное УЗИ. Анализ крови на ПСА. Пальцевое исследование прямой кишки. Клиническое обследование грудных желез и периферических лимфоузлов.	врач-уролог врач-уролог врач-уролог, при необходимости консультация врача-онколога	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу с 40 лет с 40 лет	1 раз в 6 мес. 1 раз в 6 мес. 1 раз в год 1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Предстательная железа, доброкачественные новообразования D 29.1			Клиническое обследование органов малого таза и наружных половых органов.	врач-уролог	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год
		Полипы желудка D 13.1	Возможно существование полипа без клинических симптомов, в подобных случаях он является находкой при рентгенологическом или эндоскопическом исследовании. Если полип закрывает выход из желудка, то появляется рвота. При изъязвлении полипа наблюдаются умеренные желудочные кровотечения. Решающими в диагностике является эндоскопическое исследование.	Удаление полипов.	ФГДС или рентгеноскопия (графия) желудка. Анализ кала на скрытую кровь. Пальцевое исследование прямой кишки.	врач-хирург врач-хирург врач-хирург	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу любой, в котором пациент впервые обратился к врачу любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	— 1 раз в год 1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Полипоз желудка D 13.1	Клинические проявления – как при полипе. Рентгенологически при множественных полипах определяется несколько характерных для полипа дефектов с сохранением между ними рельефом слизистой оболочки.	Эндоскопическая санация, при ее невозможности – хирургическое лечение в условиях хирургического стационара с гистологическим исследованием удаленного препарата.	Рентгенологический или эндоскопический контроль. Различные виды резекций.	врач-хирург врач-хирург, при необходимости консультация врача-онколога	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	гиперпластические полипы желудка до 1,5 см – обычная схема или в зависимости от морфологического исследования; гиперпластические полипы желудка >1,5 см и аденоматозные полипы любых размеров – ежегодно 1 раз в год биопсия с цитологическим

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Полипоз желудка D 13.1						и гистологическим исследованием нескольких биоптатов; множественные полипы – схема зависит от результатов цитологического исследования

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев PMЖ	Поджелудочная железа (доброкачественные новообразования); диабет, особенно I тип с коротким анамнезом; хронический индуративный панкреатит D 13.6; E 10	Тошнота, рвота, опоясывающие боли, сухость во рту		УЗИ органов брюшной полости.	по назначению врача-хирурга	с 40 лет	1 раз в 2 года
					Анализ крови на СА 19-9.	по назначению врача-хирурга	с 40 лет	1 раз в 2 года
						врач-эндокринолог	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год
						врач-терапевт	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год
					Физикальное исследование органов брюшной полости.	врач-хирург	с 40 лет	1 раз в год
Пальцевое исследование прямой кишки.	врач-хирург	с 40 лет	1 раз в год					

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Состояние после операции на желудке по поводу язвенной болезни, доброкачественных опухолей D 13.6			УЗИ органов брюшной полости.	по назначению врача-хирурга	спустя 2 года после перенесенного хирургического вмешательства на желудке	1 раз в 2 года
					Анализ крови на СА 19-9.	по назначению врача-хирурга	спустя 2 года после перенесенного хирургического вмешательства на желудке	1 раз в 2 года
						врач-эндокринолог	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год
						врач-терапевт	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в год
					Физикальное исследование органов брюшной полости.	врач-хирург	спустя 2 года после перенесенного хирургического вмешательства на желудке	1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный рак молочной железы	АД; BRAC2; 13q 12 5% от всех случаев РМЖ	Состояние после операции на желудке по поводу язвенной болезни, доброкачественных опухолей D 13.6			Пальцевое исследование прямой кишки.	врач-хирург	спустя 2 года после перенесенного хирургического вмешательства на желудке	1 раз в год
Наследственный неполипозный колоректальный рак (синдром Линча/Lynch; HNPCC): 2-3% от всех больных колоректальным раком	АД; hMSH2-2p; hMLH1-3p; hPMS1-2q, hPMS2-7q	Отсутствие симптомов или единичные колоректальные полипы	Сайт специфический колоректальный рак (синдром Линч1) или колоректальный рак, ассоциированный с определенными локализациями злокачественных новообразований, (синдром Линч 2): раком эндометрия, раком желудка, яичников, тонкой кишки, молочной железы, поджелудочной железы, почечных лоханок, мочевыводящих путей. 70% опухолей локализуется в области селезеночного перегиба, 1/3 – в слепой кишке.		Стратегия выявления и наблюдения наследственного неполипозного рака толстой кишки складывается из: идентификации групп высокого онкориска по Амстердамским критериям и критериям Батесды, выявления микросателитной нестабильности и потерей экспрессии системой МНР (иммуногистохимический фенотип RER).			

1	2	3	4	5	6	7	8	9
<p>Наследственный неполипозный колоректальный рак (синдром Линча/Lynch; HNPCC):</p> <p>2-3% от всех больных колоректальным раком</p>	<p>АД; hMSH2-2p; hMLH1-3p; hPMS1-2q, hPMS2-7q</p>	<p>Отсутствие симптомов или единичные колоректальные полипы</p>			<p>Наблюдение членов семей с HNPCC (как в случае доказанной генетически мутации, так и при наличии только клинических Амстердамских критериев в случае недоступности генетических исследований):</p> <p>тотальная колоноскопия;</p> <p>клинический осмотр наружных половых органов и периферических лимфоузлов плюс УЗИ матки с придатками. По показаниям – трансвагинальное УЗИ и раздельное диагностическое выскабливание;</p> <p>ФГДС;</p> <p>УЗИ почек и мочевыводящих путей.</p>	<p>врач-хирург, при необходимости консультация врача-онколога</p> <p>врач-хирург</p> <p>врач-акушер-гинеколог</p> <p>по назначению врача-хирурга</p> <p>врач-хирург</p>	<p>с 25 лет</p> <p>с 20 лет</p> <p>с 30 лет</p> <p>с 30-35 лет</p> <p>с 30-35 лет</p>	<p>1 раз в 2 года</p> <p>1 раз в 2 года</p> <p>1 раз в год</p> <p>1 раз в год</p> <p>1 раз в год</p>

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Синдром Пейтца-Егерса	АД; STK 11; 19p13	Q 85.8	Множественные гаммартонные полипы желудочно-кишечного тракта. Повышенная пигментация кожи (темные пятна) на лице, руках, слизистой рта, губ влагалища (с возрастом бледнеет). У мальчиков гинекомастия в раннем возрасте сочетание с опухолями яичек. Злокачественные новообразования: рак яичников, тела матки, молочной железы, легких.	по назначению врача-онколога		Заподозрить наличие синдрома может любой врач на основании наличия описанных клинических проявлений. Наблюдение осуществляет врач-онколог специализированного центра, который разрабатывает программу наблюдения.	все исследования – начиная с пубертатного возраста (13-14 лет)	
					Колоноскопия.	по назначению врача-хирурга		1 раз в год
					ФГДС	по назначению врача-гастроэнтеролога		1 раз в год
					Клинический осмотр слизистой полости рта, кожных покровов.	врач-оториноларинголог, при необходимости консультация врача-онколога		–

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Синдром Пейтца-Егерса	АД; STK 11; 19p13	Q 85.8			Маммография.	по назначению врача-акушера-гинеколога, у мужчин – врача-уролога	с 35 лет или на 5-10 лет раньше срока возникновения самого раннего РЯ в семье	1 раз в 2 года
					Клиническое обследование органов малого таза и наружных половых органов.	врач-акушер-гинеколог, у мужчин – врач-уролог	с 20 лет	1 раз в 6 мес.
					Трансректальное УЗИ.	по назначению врача-уролога	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в 3 года
					Пальцевое исследование прямой кишки.	врач-акушер-гинеколог, у мужчин – врач-уролог	с 20 лет	1 раз в год
					Фиброколоноскопия (исключить предрак и рак ободочной кишки).	врач-хирург	любой, в котором пациент впервые обратился к врачу	1 раз в 3 года

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный полипоз толстой кишки/ FAP	АД; АРС; 5q21 1:7 тыс. или 0,2% от всех больных полипо- зом толстой кишки.	D 12.6	Аденоматозный полипоз толстой и прямой кишки. В классической форме Клинически проявляется наличием более 100 полипов на толстую кишку. В основе - мутантный ген APC, выявляемый у 70% членов семей. Наследование – ауто-сомнодоминантное. В 30% случаев, когда мутантный ген APC не выявляется, полипоз клинически проявляется позднее и экстракишечные проявления – реже. При отсутствии полипоза к 40 годам риск возникновения рака приближается к общему в популяции. Аденомы 12-перстной кишки проявляются почти в 100% наблюдений.	В зависимости от степени поражения полипами толстой кишки – принятие решения о хирургическом лечении и его объеме после выполнения точальной колоноскопии. При аттенуированной (ослабленной) форме FAP и прямой кишке относительно свободной от полипов, возможно сохранение прямой кишки с илеоректальным анастомозом.	Поиск носителей мутантного гена APC в семье, что позволяет уменьшить число лиц, подлежащих наблюдению, вдвое.	врач-онколог специализированного центра	с 10-13 лет	1 раз в год
	Менее 1% от всего колоректального рака. Заболеваемость – 4 на 100000 населения.				Ректороманоскопия (далее – RRS).	врач-хирург	с 10-13 лет	1 раз в 2 года
					Тотальная колоноскопия.	врач-хирург	с 10-13 лет	1 раз в 2 года
					После хирургического лечения в объеме субтотальной колэктомии с илеоректальным резервуаром – ректоилеоскопия.	врач-хирург	спустя 1 год после хирургического лечения	1 раз в год
	После тотальной колопроктэктомии – эндоскопия илеального резервуара	врач-хирург	спустя 10 лет после хирургического лечения	1 раз в год				

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Наследственный полипоз толстой кишки/ FAP	АД; АРС; 5q21 1:7 тыс. или 0,2% от всех больных полипозом толстой кишки. Менее 1% от всего колорек- тального рака. Заболева- емость – 4 на 100000 населения.	D 12.6	Кумулятивный риск развития ампулломы с высокой степенью дисплазии к 60 годам – 20%, рака Фатерова соска – 10%. У молодых женщин рекомендуется наблюдение щитовидной железы. Отмечается повышенный риск развития гепатобластом в детском возрасте, однако специфические рекомендации не разработаны. Десмоидные опухоли встречаются в 10% больных FAP. После тотальной колопроктэктомии первой причиной смертности – возникновение и прогрессирование десмоидных опухолей передней брюшной стенки и забрюшинного пространства.	Однако это не избавляет больного от наблюдения и риска развития рака оставшейся прямой кишки (от 13 до 59% за 25 лет). В среднем, около 40% больных нуждаются в последующей проктэктомии в связи с неконтролируемым полипозом/раком.	ФГДС с латероскопией Фатерова соска. УЗИ брюшной полости, забрюшинного пространства (поиск десмоидных опухолей). Клинический осмотр + УЗИ щитовидной железы.	врач-хирург врач-хирург врач-хирург	с 20 лет с 20 лет с 20 лет	1 раз в 3 года 1 раз в 2 года 1 раз в 2 года

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Нейрофиброматоз (болезнь Реклингаузена) тип 1	АД; NF1, в 17Q11.2 1:30 тысяч или 1:2-3 тыс. новорожденных	Q 85.0	Пигментные пятна на коже любой части тела, типа «кофе с молоком», осевые веснушки, множественные нейрофибромы. Гиперпигментация начинает появляться в первое десятилетие жизни, нейрофибромы несколько позже. С возрастом вся симптоматика нарастает. Клинические проявления зависят от локализации нейрофибром. Часты общие дегенеративные изменения и аномалии, особенно костей. Нейрофибромы, менингиомы, глиомы, феохромоцитомы. Возраст появления опухолей - нередко до 10 лет, чаще - с 10 до 20 лет и старше. В 3-15% случаев происходит малигнизация нейрофибром.	по назначению врача-онколога		врач-невролог, при необходимости консультация врача-онколога	с 10 лет	1 раз в год
					Компьютерная томография или магнитно-резонансная томография головного мозга.	по назначению врача-невролога	—	—
					УЗИ органов брюшной полости, надпочечников.	по назначению врача-невролога	—	—
					Рентгенография костей.	по назначению врача-невролога	—	—
					Контроль артериального давления (далее в настоящем столбце – АД)	врач-невролог	с 25 лет	ежедневно
Биопсия участков кожи, подозрительных на базалиому.	врач-онколог	—	—					

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Нейрофиброматоз (болезнь Реклингаузена) тип 2	АД, NF 2в 22q 12,2	Q 85.0	Центральная форма нейрофиброматоза. Кожные проявления (см. болезнь Реклингаузена, тип 1) выражены слабо, нейрофибромы периферических нервов встречаются редко. Глухота, связанная с опухолями слухового нерва, начинает развиваться к 20 годам Билатеральные опухоли 8 черепно-мозговых нервов, наиболее часто - слухового нерва, менингиомы головного мозга, шваномы задних корешков спинного мозга.	по назначению врача-нейрохирурга, врача-онколога, врача-оториноларинголога		врач-оториноларинголог, при необходимости консультация врача-онколога	с 18 лет	1 раз в год
					Компьютерная томография или магнитно-резонансная томография головного мозга.	по назначению врача-оториноларинголога	с 18 лет	1 раз в год
				Магнитно-резонансная томография различных отделов позвоночника.	по назначению врача-оториноларинголога	—	—	

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Синдром Хиппеля-Линдау	АД; VHL; 3q26-p25	D 18.0	Гемангиомы мозжечка и сетчатки, аномалия развития внутренних органов, их кистозное перерождение, множественные сосудистые и пигментные пятна на коже. Синдром проявляется в возрасте 25-45 лет. Сосудистые опухоли невральная (головной и спинной мозг) ретинальной и висцеральной локализации (печень, почки, надпочечники, поджелудочная железа, парашитовидные железы). Нередко возникает феохромоцитомы и рак почки в возрасте до 45 лет.	по назначению врача-онколога, врача-нейрохирурга, врача-ангиохирурга		врач-дерматовенеролог при обнаружении патологии, перечисленной в столбце 4, консультации соответствующих специалистов: врача-невролога, врача-нейрохирурга, врача-ангиохирурга, врача-онколога, врача-офтальмолога, врача-эндокринолога, врача-уролога	с 20 лет	1 раз в год
					Контроль АД.		с 25 лет	ежедневно
					Компьютерная томография или магнитно-резонансная томография головного мозга.	по назначению врача-дерматовенеролога	—	—
					УЗИ органов брюшной полости, надпочечников, почек, парашитовидных желез.	по назначению врача-дерматовенеролога	с 20 лет	1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Туберозный склероз (эпилоя, болезнь Бурневилля Прингля), тип 1	АД; TSCJ; 9q34	Q 85.1	Узелковый (туберозный) склероз кожи, кальцификаты или твердые глиальные узелки в головном мозге. На коже лица, обычно симметрично, имеется узелковая сыпь – фибромы, опухоли сальных желез. Почти половина больных страдает эпилепсией и слабоумием. У новорожденных на коже имеются обесцвеченные пятна в виде «листьев рябины», которые с возрастом исчезают, у некоторых – врожденные факомы сетчатки и пороки развития. В детском возрасте определяют патологию почек: ангиомиолипомы и кисты (у 60% больных). После 5 лет развиваются подногтевые фибромы, они есть у 88% больных старше 30 лет.	по назначению врача-невролога, врача-онколога		врач-дерматовенеролог при обнаружении патологии, перечисленной в столбце 4, консультации соответствующих специалистов: врача-психотерапевта, врача-онколога, врача-офтальмолога, врача-невролога		1 раз в год
					Магнитно-резонансная или компьютерная томография головного мозга.	по назначению врача-дерматовенеролога	—	—
					УЗИ органов брюшной полости, надпочечников, почек.	по назначению врача-дерматовенеролога	—	—
					Рентгенография органов грудной клетки.	по назначению врача-дерматовенеролога	—	—

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Туберозный склероз (эпилоя, болезнь Бурневилля Прингля), тип 1	АД; TSCJ; 9q34	Q 85.1	Большинство опухолей являются гамартомами. Поражаются головной мозг, кожа, почки, легкие и другие органы. Нередко встречается рабдомиома сердца. Малигнизация наступает в 5% случаев, возникают саркомы. Частота опухолей головного мозга у детей 5-14% (главным образом, астроцитомы).					
Множественные экзостозы (экзостозная хондродисплазия), типы 1, 2	АД; EXT1; 8q24.11- q24.13; EXT2, 11p12- p11	Q 78.6	Множественные экзостозы у большинства больных начинают проявляться в возрасте 4-6 лет, иногда бывают врожденными. Их размеры варьируют от 5 до 20 см. Наиболее частая локализация – эпифизы трубчатых костей и суставные области позвонков. Клиническая картина зависит от величины и локализации экзостозов.	по назначению врача-травматолога-ортопеда		врач-травматолог-ортопед при обнаружении патологии, перечисленной в столбце 4, консультации соответствующих специалистов: врача-онколога, врача-хирурга по назначению врача-травматолога-ортопеда	с 18 лет —	1 раз в год —

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Множественные экзостозы (экзостозная хондродисплазия), типы 1, 2	АД; ЕХТ1; 8q24.11-q24.13; ЕХТ2, 11p12-p11	Q 78.6	стозов. В 10% случаев отмечается малигнизация экзостозов. Кроме того, возникают хондросаркомы и остеосаркомы (у 2-5% больных), поражающие преимущественно места сочленений плоских костей (лопатка, таз, ребра).		Остеосцинтиграфия. Рентгенологическое исследование органов грудной клетки. УЗИ органов брюшной полости и парааортальной зоны.	по назначению врача-травматолога-ортопеда по назначению врача-травматолога-ортопеда по назначению врача-травматолога-ортопеда	— — —	— — —
Болезнь Педжета (деформирующая остеодистрофия).		Q 78.9	Кистозно-склеротическое изменение костей конечностей, черепа, позвоночника, приводящее к утолщению пораженной кости в 2-3 раза, деформациям, патологическим переломам. В 30% случаев развиваются остеосаркомы.	по назначению врача-травматолога-ортопеда		врач-травматолог-ортопед при обнаружении патологии, перечисленной в столбце 4, консультации соответствующих специалистов: врача-онколога, врача-хирурга	с 18 лет	1 раз в год
					Рентгенологическое исследование измененных костей.	по назначению врача-травматолога-ортопеда	—	—

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Болезнь Педжета (деформирующая остеодистрофия).		Q 78.9			Остеосцинтиграфия.	по назначению врача-травматолога-ортопеда	–	–
					Рентгенологическое исследование органов грудной клетки.	по назначению врача-травматолога-ортопеда	–	–
					УЗИ органов брюшной полости и парааортальной зоны.	по назначению врача-травматолога-ортопеда	–	–
Синдром невоидной базально-клеточной карциномы (синдром Горлина-Гольца)	АД; NBCCS; 9q31-q22.3	К 07.5	Ряд черепно-лицевых и скелетных аномалий: большая голова, гипертелоризм, фронтальные и теменные «шишки», умеренный прогнатизм, укороченные метакарпальные кости, сколиоз, кифоз, синдактилия. У 65-75% больных развиваются одонтогенные кисты преимущественно нижней челюсти. На коже лица и конечностей – мелкие кисты, просовидная сыпь, на подошвах и ладонях	по назначению врача-онколога		врач-дерматовенеролог	с 20 лет	1 раз в год
					Трансабдоминальное УЗИ.	по назначению врача-дерматовенеролога	–	–

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Синдром невоидной базально-клеточной карциномы (синдром Горлина-Гольца)	АД; NBCCS; 9q31- q22.3	К 07.5	«рябины». Кальцификаты серповидного отростка и твердой оболочки головного мозга. Нормальные клетки больных повышено чувствительны к рентгеновскому и ультрафиолетовому облучению, к действию радиомиметических препаратов. Множественные базальноклеточные карциномы, наиболее часто локализующиеся на лице, шее и груди, начинают возникать с подросткового возраста. Полная пенетрантность к 50 годам. У больных описаны также астроцитомы, медуллобластомы, факомы сетчатки, липомы, кожные фибромы. У большинства женщин развиваются фибромы и кисты яичников.		Трансвагинальное УЗИ. Рентгенологическое исследование лицевого скелета Гистологическое исследование образований кожи Компьютерная томография или магнитно-резонансная томография головного мозга.	по назначению врача-дерматовенеролога по назначению врача-дерматовенеролога по назначению врача-дерматовенеролога по назначению врача-дерматовенеролога	— — — —	— — — —

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Пигментная ксеродерма, типы 1-8	AR; ХРА; 9q31-q22.3, ХРС 3p25; ХРD 19q13.2-q13.3; 1:250 тыс.	Q 82.1	<p>Первые симптомы появляются в возрасте около 3 лет и прогрессируют в течение жизни. На открытых участках кожи появляются телеангиэктазии, гиперпигментированные и обесцвеченные пятна, атрофия, кератоз, рубцы.</p> <p>Поражение век и роговицы могут приводить к слепоте. При неврологическом варианте имеются грубые нарушения: хорреатетоз, сенсоневральная глухота, умственная отсталость и др. У гетерозигот по генам ХР часто наблюдается умственная отсталость и микроцефалия.</p>	по назначению врача-онколога		<p>врач-дерматовенеролог</p> <p>при обнаружении патологии, перечисленной в столбце 4, консультации соответствующих специалистов: врача-онколога, врача-психотерапевта, врача-офтальмолога, врача-оториноларинголога</p>	с 18 лет	1 раз в год
					Полное обследование кожи (исключить рак).	врач-онколог	—	—
					Гистологическое исследование образований кожи.	по назначению врача-онколога	—	—
					Компьютерная томография или магнитно-резонансная томография головного мозга.	по назначению врача-невролога	—	—

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Пигментная ксеродерма, типы 1-8	AR; ХРА; 9q31-q22.3, ХРС 3p25; ХРD 19q13.2-q13.3; 1:250 тыс.	Q 82.1	<p>Рак кожи (плоскоклеточный и базальноклеточный) возникает на пораженных участках кожи в молодом возрасте (до 30 лет), как правило, бывает множественным.</p> <p>Риск заболеть раком кожи повышен в 1000 раз.</p> <p>Встречаются также медуллобластомы, ангиомы и саркомы.</p> <p>Риск повышен также у облигатных (родители) и факультативных (сibsы и другие кровные родственники) гетерозигот.</p>					

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Синдром диспластического невуса	АД	(М 8727/0) D 22	Множественные невусы как на открытых, так и на закрытых участках кожи, с неровными краями и неравномерной окраской. Гистологически это сложные невусы с меланоцитарной дисплазией или атипичной гиперплазией, с лимфоцитарной инфильтрацией и фиброзом сосочкового слоя дермы. Меланома, часто множественная, возникает в молодом возрасте, но течение болезни менее злокачественное: средняя выживаемость после удаления около 20 лет.	по назначению врача-онколога		врач-дерматовенеролог, при необходимости консультация врача-онколога	с 18 лет	1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Множественный эндокринный аденоматоз (тип I) синдром Вермера (МЭН I)	АД; MEN-1; 11q	(M 8360/1) D 44.8	Симптомы гиперсекреции пораженных эндокринных желез. Как правило, аденомы возникают не в одной железе. Частота поражения паращитовидных желез – 88%, поджелудочной железы – 81%, гипофиза – 65%, надпочечников – 38%, щитовидной железы – 18%. Сочетание аденомы островков Лангергарса, гиперсекреции желудочного сока и устойчивых к терапии язв желудка и 12-перстной кишки носит название синдрома Золлингера-Эллисона. Кроме аденом перечисленных эндокринных желез характерны множественные липомы, множественные карциноиды бронхов, желудочно-кишечного тракта и вилочковой железы.	по назначению врача-эндокринолога, врача-онколога, врача-хирурга	УЗИ паращитовидных желез, надпочечников, щитовидной железы, органов брюшной полости, вилочковой железы, поджелудочной железы, почек. Рентгенологическое исследование органов грудной клетки. Бронхоскопия.	врач-эндокринолог при обнаружении патологии, перечисленной в столбце 4, консультации соответствующих специалистов: врача-онколога, врача-хирурга по назначению врача-эндокринолога по назначению врача-эндокринолога по назначению врача-эндокринолога	с 18 лет — — —	1 раз в год — —

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Множественный эндокринный аденоматоз (тип I) синдром Вермера (МЭН I)	АД; MEN-1; 11q	(M 8360/1) D 44.8	Нередко обнаруживается злокачественное перерождение аденом поджелудочной железы и надпочечников.		ФГДС	по назначению врача-эндокринолога	—	—
					Компьютерная томография или магнитно-резонансная томография головного мозга.	по назначению врача-эндокринолога	—	—
					Контроль АД.	по назначению врача-эндокринолога	—	ежедневно
					Гистологическое исследование образований мягких тканей.	по назначению врача-онколога	—	—
					Определение уровня кальция, фосфора, паратгормона, пролактина.	по назначению врача-эндокринолога	—	1 раз в год
					Осмотр глазного дна.	врач-офтальмолог	—	1 раз в год

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Множественный эндокринный аденоматоз, тип 2 (синдром Сиппла, МЭА 2А)	АД; RET; 10q11.2, 10q21; 1:50 тыс	(M 8360/1) D 44.8	Клинические проявления связаны с развивающимися опухольями медуллярный рак щитовидной железы и феохромоцитомы. Диагностическими признаками служат: повышенный уровень кальцитонина и адренкортикотропного гормона (далее – АКТГ), артериальная гипертония, нервозность, тахикардия, потливость, узелки в щитовидной железе. Часто опухоли долгое время остаются бессимптомными. Между возникновением первой второй опухолей может пройти несколько лет. Медуллярный рак щитовидной железы, как правило, имеет мультицентрический рост и высокую злокачественность.	по назначению врача-онколога		врач-эндокринолог при обнаружении патологии, перечисленной в столбце 4, консультации соответствующих специалистов: врача-онколога, врача-невролога, врача-акушера-гинеколога	с 18 лет	1 раз в год
					Анализ крови на гормоны: кальцитонин, АКТГ.	по назначению врача-эндокринолога	–	–
					УЗИ щитовидной железы, надпочечников.	по назначению врача-эндокринолога	–	–
					Контроль АД	по назначению врача-эндокринолога	–	ежедневно
					Электрокардиограмма (далее – ЭКГ).	по назначению врача-эндокринолога	–	–

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Множественный эндокринный аденоматоз, тип 2 (синдром Сиппла, МЭА 2А)	АД; RET; 10q11.2, 10q21; 1:50 тыс	(M 8360/1) D 44.8	Феохромоцитома нередко бывает двусторонней. Кроме этих двух опухолей, составляющих основу синдрома, у больных встречаются глиомы, глиобластомы, менингиомы, рак молочной железы.		Компьютерная томография или магнитно-резонансная томография головного мозга.	по назначению врача-эндокринолога	—	—
					Обучение самообследованию молочных желез.	врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-акушер-гинеколог	с 18 лет	—
					Регулярное самообследование молочных желез.		с 18 лет	ежемесячно
					Клиническое обследование молочных желез и периферических лимфоузлов.	врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-акушер-гинеколог	с 20 лет	1 раз в 6 мес.
					УЗИ молочных желез.	по назначению врача-онколога	—	—
					Маммография.	по назначению врача-онколога	—	—

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Множественный эндокринный аденоматоз, тип 3 (синдром невром слизистых оболочек, МЭА 2В)	АД; RET; 10q11.2, 10q21; 1:50 тыс.	(M 8360/1) D 44.8	Множественные невромы слизистых оболочек рта, глаз, толстой кишки, гортани и др. органов. Высокий рост, марфаноподобный синдром с арахнодактилией, псевдопрогнатизм из-за гипертрофии мягких тканей подбородка, крупные черты лица, выпяченные губы, вывернутые веки, «кофейные пятна», лентиго, полая стопа. Другие симптомы связаны с развивающимися опухолями (см. МЭА 2А). Медулярный рак щитовидной железы и феохромоцитомы. У 40% больных – опухоли ганглиев внутренних органов.	по назначению врача-эндокринолога, врача-онколога		врач-невролог	с 18 лет	1 раз в год
				УЗИ щитовидной железы, надпочечников.	по назначению врача-невролога	–	–	
				УЗИ органов брюшной полости.	по назначению врача-невролога	–	–	
				Контроль АД.	по назначению врача-невролога	–	ежедневно	
				ФГДС	по назначению врача-невролога	–	–	
Клиническое обследование полости рта, носа, глотки, гортани.	по назначению врача-оториноларинголога	–	–					

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Множественный эндокринный аденоматоз, тип 3 (синдром невром слизистых оболочек, МЭА 2В)	АД; RET; 10q11.2, 10q21; 1:50 тыс.	(M 8360/1) D 44.8			Фиброколоноскопия.	по назначению врача-онколога	—	—
Синдром Клайн-фельтера	XXY, XXXУ и др. 1:1 тыс. новорожденных мальчиков	Q 98.0 Q 98.0-98.4	Высокий рост, непропорционально длинные конечности, гипогонадизм, узкая грудная клетка, гинекомастия, интеллект иногда снижен. Отмечается склонность к алкоголизму, гомосексуализму, асоциальному поведению. Клетки больных повышено чувствительны к мутагенным воздействиям. Диагностируется по наличию полового хроматина в клетках мальчиков. Риск рака грудных желез повышен в 20 раз.	по назначению врача-онколога, врача-гематолога, врача-сексолога Обучение самообследованию грудных желез. Регулярное самообследование грудных желез.		врач-терапевт при обнаружении патологии, перечисленной в столбце 4, консультации соответствующих специалистов: врача-сексолога, врача-онколога, врача-гематолога врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-акушер-гинеколог	с 18 лет с 18 лет с 18 лет	1 раз в год — ежемесячно

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Синдром Клайн-фельтера	XXY, XXXY и др. 1:1 тыс. новорожденных мальчиков	Q 98.0 Q 98.0-98.4	Описаны острые лейкозы.		Клиническое обследование грудных желез.	врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-уролог	с 20 лет	1 раз в 6 мес.
					УЗИ грудных желез.	по назначению врача-терапевта	с 20 лет	1 раз в 6 мес
					Клиническое обследование органов малого таза и наружных половых органов.	врач-уролог	—	1 раз в год
					Пальцевое исследование прямой кишки.	врач-уролог	—	—
					Общий анализ крови.	по назначению врача-терапевта	—	—
					Стернальная пункция.	по назначению врача-гематолога	—	—

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Синдром Шерешевского-Тернера	ХО или del.pх 3:10 тыс. новорожденных девочек	Q 96.9	Низкий рост, крыловидная складка на шее, короткая шея, низкая линия роста волос, бочкообразная грудная клетка, первичная аменорея, гипогонадизм, гиперпигментация кожи, различные пороки развития. Лейкозы и рак эндометрия. При мозаицизме с наличием в части клеток Y-хромосомы у 20-30% больных развиваются гонадобластомы.	по назначению врача-онколога, врача-гематолога		врач-акушер-гинеколог при обнаружении патологии, перечисленной в столбце 4, консультации соответствующих специалистов: врача-онколога, врача-гематолога	с 18 лет	1 раз в 6 мес.

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Синдром Шерешевского-Тернера	ХО или del.px 3:10 тыс. новорожденных девочек	Q 96.9			Трансвагинальное УЗИ органов малого таза.	по назначению врача-акушера-гинеколога	—	—
					Раздельное диагностическое выскабливание полости матки и цервикального канала.	по назначению врача-акушера-гинеколога	—	—
					Клиническое обследование органов малого таза и наружных половых органов.	врач-акушер-гинеколог	—	1 раз в 6 мес.
					Общий анализ крови.	по назначению врача-акушера-гинеколога	—	—
					Стернальная пункция.	по назначению врача-гематолога	—	—

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Прогерия взрослых (синдром Вернера)	AR	E 34.8	Относится к болезням репарации: механизм восстановления ДНК от повреждающего действия мутагенов, замедлена репликация ДНК, повышена тепловая чувствительность некоторых ферментов, в том числе участвующих в репарации ДНК. Проявляется с 13-15 лет задержкой роста, преждевременным старением: кожа тонкая, атрофичная с участками гиперкератоза и пятнистой пигментацией, изъязвлена надкостными выступами, ограничена подвижность суставов, волосы рано седеют и выпадают, ногти дистрофичны, заостренный нос, резкий голос, двусторонняя катаракта.	по назначению врача-онколога, врача-эндокринолога, врача-терапевта, врача-офтальмолога		врач-терапевт	с 18 лет	1 раз в год
				Обучение самообследованию молочных желез.		врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, врач-акушер-гинеколог	с 18 лет	—
				Регулярное самообследование молочных желез.	Биопсия изъязвленной кожи.	по назначению врача-онколога	—	—

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Прогерия взрослых (синдром Вернера)	AR	E 34.8	Нередки различные эндокринные нарушения, ранний атеросклероз. С повышенной частотой встречаются саркомы, аденокарциномы эндокринных желез, внутренних органов, молочных желез, меланомы, базалиомы, плоскоклеточный рак кожи (40-50 % риск).		<p>Клиническое обследование молочных желез и периферических лимфоузлов.</p> <p>УЗИ молочных желез.</p> <p>Маммография.</p> <p>Клиническое обследование органов малого таза и наружных половых органов.</p> <p>Пальцевое исследование прямой кишки.</p> <p>Трансвагинальное УЗИ.</p> <p>УЗИ щитовидной железы, надпочечников.</p> <p>УЗИ органов брюшной полости.</p>	<p>врач-онколог, а в учреждениях, где его нет, направлять на более высокий территориальный технологический уровень по назначению врача-онколога по назначению врача-онколога</p> <p>врач-акушер-гинеколог</p> <p>врач-акушер-гинеколог</p> <p>по назначению врача-акушера-гинеколога</p> <p>по назначению врача-терапевта</p> <p>по назначению врача-терапевта</p>	<p>с 20 лет</p> <p>—</p> <p>—</p> <p>с 20 лет</p> <p>—</p> <p>с 35 лет или на 5-10 лет раньше срока возникновения самого раннего РЯ в семье</p> <p>—</p> <p>с 18 лет</p>	<p>1 раз в 6 мес.</p> <p>—</p> <p>—</p> <p>1 раз в 6 мес.</p> <p>1 раз в 6 мес.</p> <p>—</p> <p>—</p> <p>1 раз в год</p>

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Синдром Ли-Фраумени	АД; ТР 53; 17p13		Мягкотканые саркомы в подростковом, юношеском и молодом возрасте, ранний РМЖ, эмбриональные опухоли у детей, лейкозы, лимфогранулематоз, опухоли головного мозга, рак мочевого пузыря и щитовидной железы. Риск возникновения рака в возрасте до 30 лет – около 50%, к 70 годам – 90%. Высокая частота первично-множественных новообразований.	по назначению врача-онколога		врач-онколог	с детского возраста	1 раз в год
					Гистологическое исследование мягкотканых образований.	по назначению врача-онколога	–	–
				Обучение самообследованию молочных желез.	врач-онколог	с 18 лет	–	
				Регулярное самообследование молочных желез.	врач-онколог	с 18 лет	ежемесячно	
				Клиническое обследование молочных желез и периферических лимфоузлов.	врач-онколог	с 20 лет	1 раз в 6 мес.	
				УЗИ молочных желез.	по назначению врача-онколога	–	–	

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Синдром Ли-Фраумени	АД; ТР 53; 17p13				<p>Маммография.</p> <p>Клиническое обследование органов малого таза и наружных половых органов.</p> <p>Пальцевое исследование прямой кишки.</p> <p>Трансвагинальное УЗИ.</p> <p>Общий анализ крови.</p> <p>Стернальная пункция.</p> <p>Компьютерная томография или магнитно-резонансная томография головного мозга.</p> <p>УЗИ щитовидной железы.</p>	<p>по назначению врача-онколога</p> <p>врач-акушер-гинеколог</p> <p>врач-акушер-гинеколог</p> <p>по назначению врача-акушера-гинеколога</p> <p>по назначению врача-онколога</p> <p>по назначению врача-гематолога</p> <p>по назначению врача-онколога</p> <p>по назначению врача-онколога</p>	<p>–</p> <p>с 20 лет</p> <p>–</p> <p>с 35 лет или на 5-10 лет раньше срока возникновения самого раннего РЯ в семье</p> <p>–</p> <p>–</p> <p>–</p> <p>–</p> <p>–</p>	<p>–</p> <p>1 раз в 6 мес.</p> <p>1 раз в 6 мес.</p> <p>–</p> <p>–</p> <p>–</p> <p>–</p> <p>–</p>

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Синдром Ли-Фраумени	АД; ТР 53; 17p13				УЗИ органов брюшной полости и малого таза. Цистоскопия. Общий анализ мочи.	по назначению врача-онколога по назначению врача-онколога по назначению врача-онколога	– – –	– – –
Атаксия-телеангиэктазия	AR; ATM; 11q22	Отсутствие симптомов или прогрессирующая атаксия, телеангиэктазия.	Повышенная чувствительность к мутагенному действию ионизирующего излучения. Снижен гуморальный и клеточный иммунитет. Предрасположенность к инфекционным заболеваниям. Лимфопролеферативные заболевания: острый лимфолейкоз, лимфосаркомы, злокачественные лимфомы в детском возрасте, а также кожная меланома. Рак тела матки, яичников, желудка, кожи. Риск злокачественных новообразований у гомозигот повышен	Обучение самообследованию молочных желез. Регулярное самообследование молочных желез.	Клиническое обследование молочных желез и периферических лимфоузлов. УЗИ молочных желез. Маммография. Клиническое обследование органов малого таза и наружных половых органов.	врач-акушер-гинеколог врач-акушер-гинеколог по назначению врача-акушера-гинеколога врач-акушер-гинеколог	с 18 лет с 18 лет с 25 лет – с 25 лет	– ежемесячно 1 раз в 6 мес. – 1 раз в 6 мес.

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Атаксия-телеангиэктазия	AR; ATM; 11q22	Отсутствие симптомов или прогрессирующая атаксия, телеангиэктазия.	в 100 раз по сравнению с популяционным. У гетерозиготных носителей также повышен риск перечисленных локализаций злокачественных новообразований (у мужчин в 3,8 раза, у женщин – 3,5 раза). РМЖ у женщин повышен в 5,1 раза.		Трансвагинальное и трансабдоминальное УЗИ.	по назначению врача-акушера-гинеколога	с 35 лет или на 5-10 лет раньше срока возникновения самого раннего РЯ в семье	1 раз в 6 мес.
					Анализ крови на СА-125.	по назначению врача-акушера-гинеколога	с 35 лет или на 5-10 лет раньше срока возникновения самого раннего РЯ в семье	1 раз в 6 мес.
					Цитологическое исследование мазка из шейки матки на атипичные клетки.	по назначению врача-акушера-гинеколога	любой с момента начала половой жизни	1 раз в год
					Обследование методом ПЦР на генитальную папилломавирусную инфекцию.	по назначению врача-акушера-гинеколога	–	–

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Атаксия-телеангиэктазия	AR; ATM; 11q22	Отсутствие симптомов или прогрессирующая атаксия, телеангиэктазия.			Кольпоскопия с прицельной биопсией и выскабливанием цервикального канала при наличии дисплазии шейки матки в цитологическом заключении. Аспирационная биопсия эндометрия с учетом данных УЗИ (толщина М-ЭХО) и выскабливание цервикального канала. ФГДС (исключить предрак и рак желудка). Полное обследование кожи (исключить меланому).	врач-акушер-гинеколог по назначению врача-акушера-гинеколога по назначению врача-акушера-гинеколога врач-онколог	— — — с 25 лет	— — — 1 раз в год

**** Анализ крови на СА-125 (маркер РЯ) и на ПСА (маркер рака предстательной железы) определяется в лабораториях, в которых имеются иммуноферментные анализаторы.