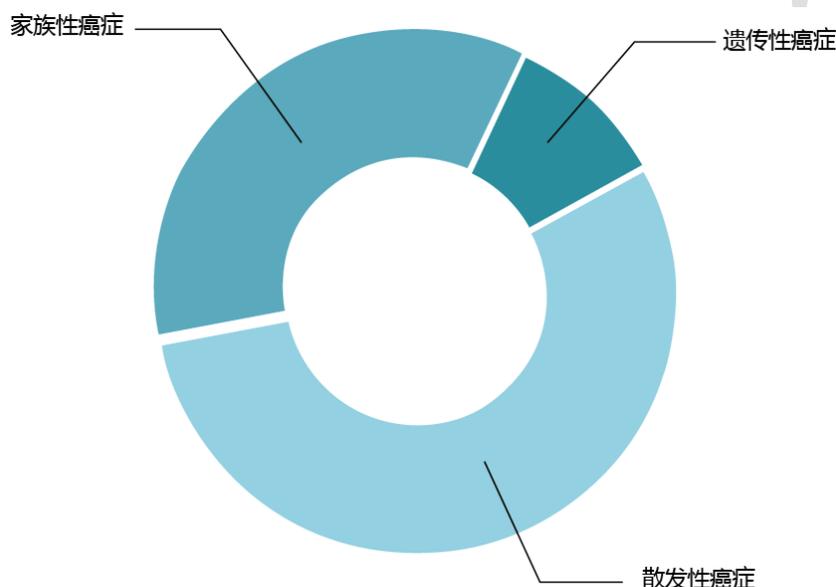


## 患者的遗传性癌症指南

遗传性癌症检测适合您吗？

大多数癌症发生在没有这种癌症家族史的人群中，通常被称为“散发性癌症”。在一些家庭中，与一般人群相比，会出现更多同类或相关类型的癌症，这通常被称为“家族性癌症”或“遗传性癌症”。在那些患有遗传性癌症的家庭中，通过遗传改变的基因（换句话说，具有突变的基因）来增加患癌症的风险，并且癌症风险会遗传。确定哪些家族患有与遗传基因突变相关的癌症十分重要，因为遗传性癌症家族的癌症风险远高于一般人群。



**遗传性癌症：** 当一个改变的基因（具有突变的基因）在家庭中从父母传给孩子时会引发的癌症。患有遗传性癌症的人通常有相同类型或相关类型的癌症的亲属，他们可能患上不止一种癌症，而且他们的癌症通常发生在平均年龄之前。

**家族性癌症：**

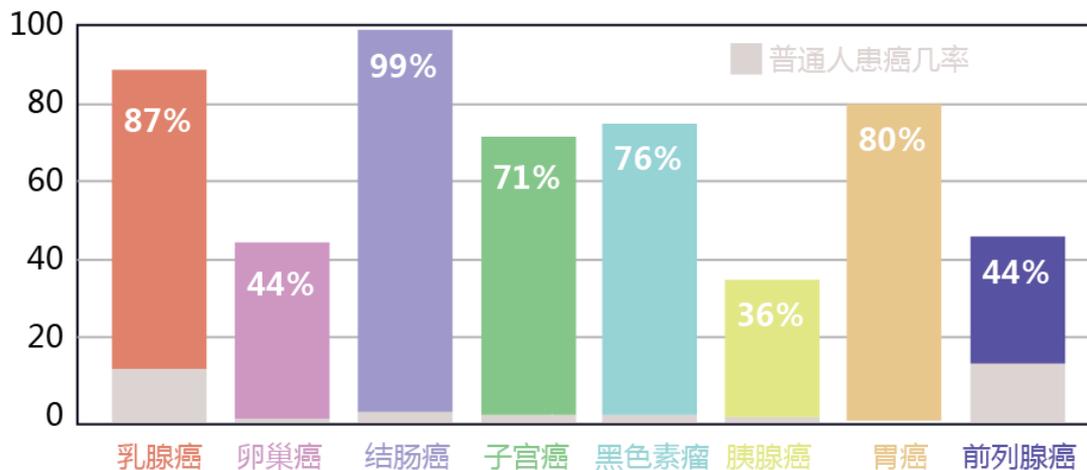
可能由遗传和环境因素的组合引起。患有家族性癌症的人可能有一个或多个患有相同类型癌症的亲属，然而，家族性癌症一般没有特定的遗传模式（例如，癌症风险并未明确地从父母传给孩子）。

**散发性癌症：** 偶然发生。患有散发性癌症的人通常没有患有相同类型癌症的亲属。

个人和/或家族史风险因素

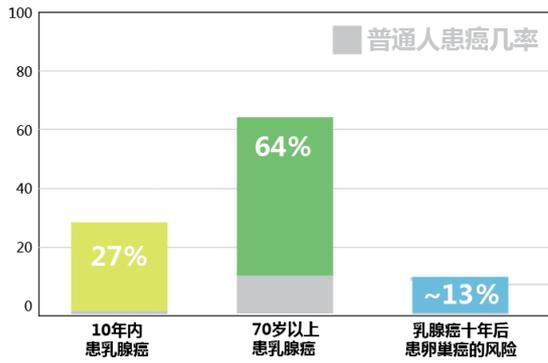
多 癌症的组合在家庭的同一侧	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 2 个或多个：乳腺癌/卵巢癌/前列腺癌/胰腺癌</li> <li>• 2 个或以上：结肠直肠癌/子宫癌/卵巢癌/胃癌/胰腺癌/其他癌症（即输尿管/肾盂，胆道，小肠，脑，皮脂腺瘤）或</li> <li>• 2 个或多个：黑色素瘤/胰腺癌</li> </ul>
年轻 50 岁或以下患有右侧任何一种癌症	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 乳腺癌</li> <li>• 结直肠癌</li> <li>• 子宫癌</li> </ul>
罕见 任何年龄的任何一个罕见的演示文稿	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 卵巢癌</li> <li>• 乳腺癌：男性乳腺癌或三阴性乳腺癌</li> <li>• 结直肠癌，MSI / IHC 异常，MSI 相关组织学</li> <li>• MSI / IHC 异常的子宫癌</li> <li>• 10 或更多胃肠息肉</li> </ul>

确定为遗传性癌症风险的人的终身患癌风险

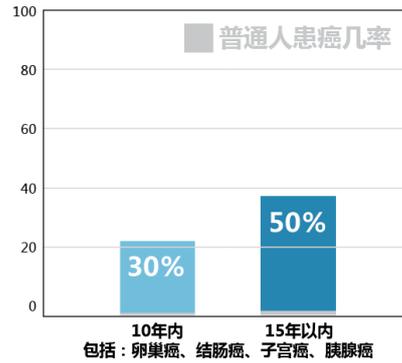


如果您的 HBOC 基因 (BRCA1/2) 或 Lynch 基因 (MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM, PMS2) 发生基因突变，您患二次癌症的风险会显著增加：

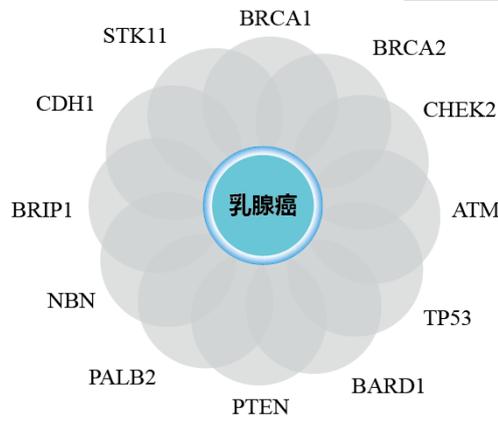
HBOC 基因的遗传突变



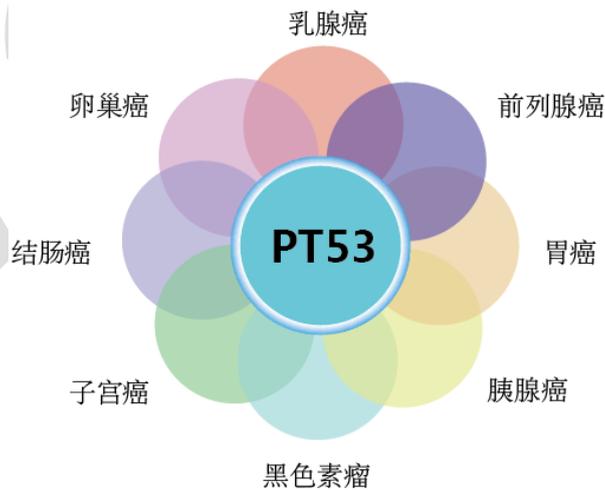
Lynch 基因的遗传突变



多个基因可与单个癌症相关联



多种癌症可与单个基因相关联



8 种重要癌症类型的 25 个基因

综合征/基因	乳腺癌	卵巢癌	结肠癌	子宫癌	黑色素瘤	胰腺癌	胃癌	前列腺癌	其他
遗传性乳腺癌和卵巢癌综合征	●	●				●		●	
-BRCA1 / BRCA2	●	●			●	●		●	
Lynch 综合征 MLH1 / MSH2 / MSH6 PMS2 / EPCAM		●	●	●		●	●		●
		●	●	●		●	●		●
		●	●	●		●	●		●
		●	●	●		●	●		●
		●	●	●		●	●		●
家族性腺瘤性息肉病 - APC			●			●	●		●
MUTYH 等位基因			●						●
MUTYH 单等位基因			●						
CDKN2A (p16INK4a)					●	●			
CDKN2A (p14ARF)					●	●			
CDK4					●	●			
TP53	●	●	●	●	●	●	●	●	●
PTEN	●		●	●	●				●
STK11	●	●	●	●		●	●		●
CDH1	●		●				●		
BMPRIA			●			●	●		●
SMAD4			●			●	●		●
PALB2	●					●			
CHEK2	●							●	
ATM	●					●			
NBN	●							●	
BARD1	●								
BRIP1	●	●							
RAD51C		●							
RAD51D		●							

可能的基因检测结果



控制遗传性癌症风险



**加强监控**

密切持续观察和测试  
 例如:

- 除乳房 X 光外的乳房 MRI
- 年度结肠镜检查



**化学预防**

使用药物来预防癌症的发展。



**手术降低风险**

根据个人考虑,可能会建议以下几种手术方案:

- 乳腺切除
- 子宫切除
- 切除卵巢和输卵管
- 结肠切除

## 这是一项家庭性的事务

>如果您有基因突变，  
您的父母、孩子和您的兄弟姐妹  
可能有 50% 的概率  
和您存在相同的基因突变。

>其他亲戚，如阿姨、叔叔和表兄弟  
也存在携带相同的基因突变的风险。

>检测  
是鉴定可能影响您的医疗管理的基因突变  
唯一方法。。

>记住，  
您可以从父母双方那里继承一个基因突变，  
所以要看您父母双方的家庭情况。

