

肿瘤科

女性癌症的遗传咨询与基因检测



主题	页码
癌症概述	1
什么是基因?	3
什么是基因突变?	4
基因突变的类型	5
什么是遗传性乳腺癌和卵巢癌(HBOC)?	6
HBOC 如何遗传?	7
哪些人应该进行基因检测?	8
什么是基因检测?	9
遗传咨询的流程是什么?	10
基因检测的流程是什么?	11
基因检测可能出现哪些结果?	12
生殖细胞基因检测有什么好处?	13

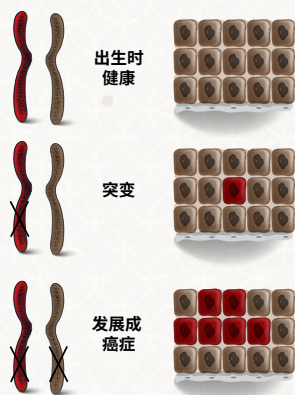
癌症概述



癌症是一种常见疾病，其罹患风险会随着年龄增长而提高。这是一种由基因变异与环境因素共同影响而导致的多因素疾病。¹

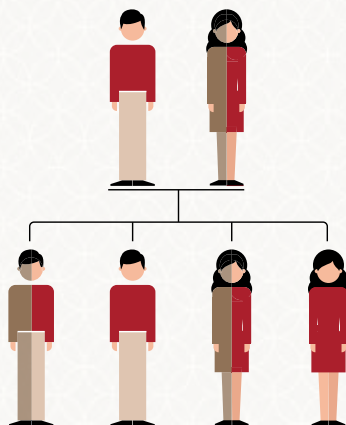


癌症概述



大约**75%**的癌症患者患有**非遗传性癌症**，主要由年龄增长和环境因素所致。²

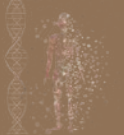
大约**15%-25%**的癌症患者虽有家族癌症史，但没有识别出具体的突变基因，这种情况称作**家族性癌症**。^{1,3}



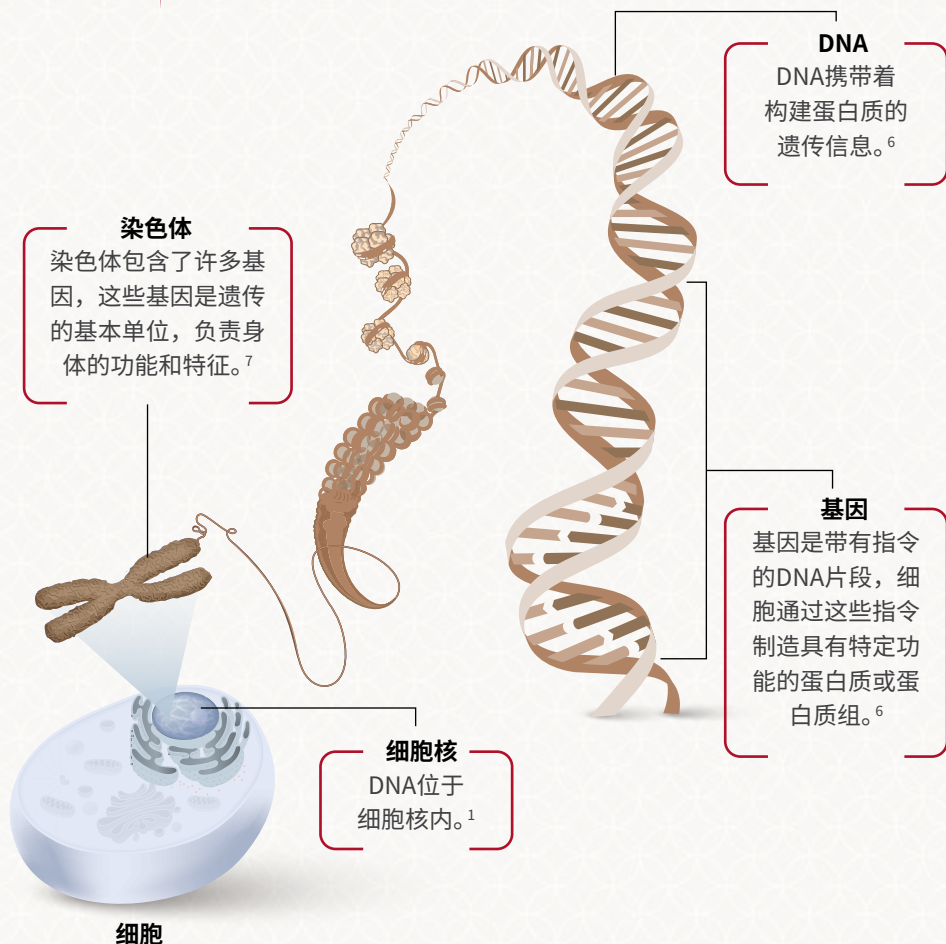
■ 携带BRCA1或BRCA2突变基因
■ 未携带突变基因

5%-10%的患者受遗传性癌症影响，他们**天生就带有某种突变基因**，这不仅增加了他们一生中患某些类型癌症的风险，还可能将这种突变基因遗传给下一代。^{4,5}

什么是基因？

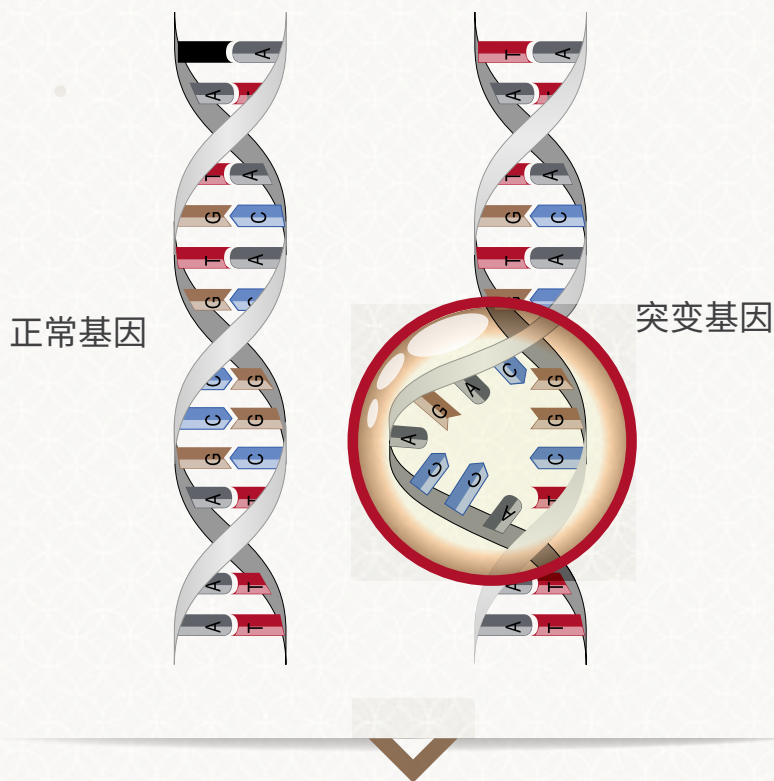


基因是DNA中经过编码的指令，它们决定了人体的运作方式。我们的身体里有超过 **25,000个基因**。⁶



除了性染色体以外，我们体内的所有基因都是成对存在的，一半遗传自父亲，而另一半遗传自母亲。⁸

什么是基因突变?



基因突变是指DNA中发生类似于排版印刷错误的变化并提供错误的指令，导致人体功能异常。¹



导致疾病的DNA变异被称为“基因突变”。¹

基因突变的类型



基因突变可分为获得性突变 (称为“体细胞突变”) 和遗传性突变 (称为“生殖细胞突变”)。⁸

体细胞DNA变异

在人的一生中
存在于单个细胞



可导致癌症

但不能遗传

生殖细胞DNA变异

存在于人体的
每个细胞中，
包括卵子和精子



可以遗传

可增加
患癌风险

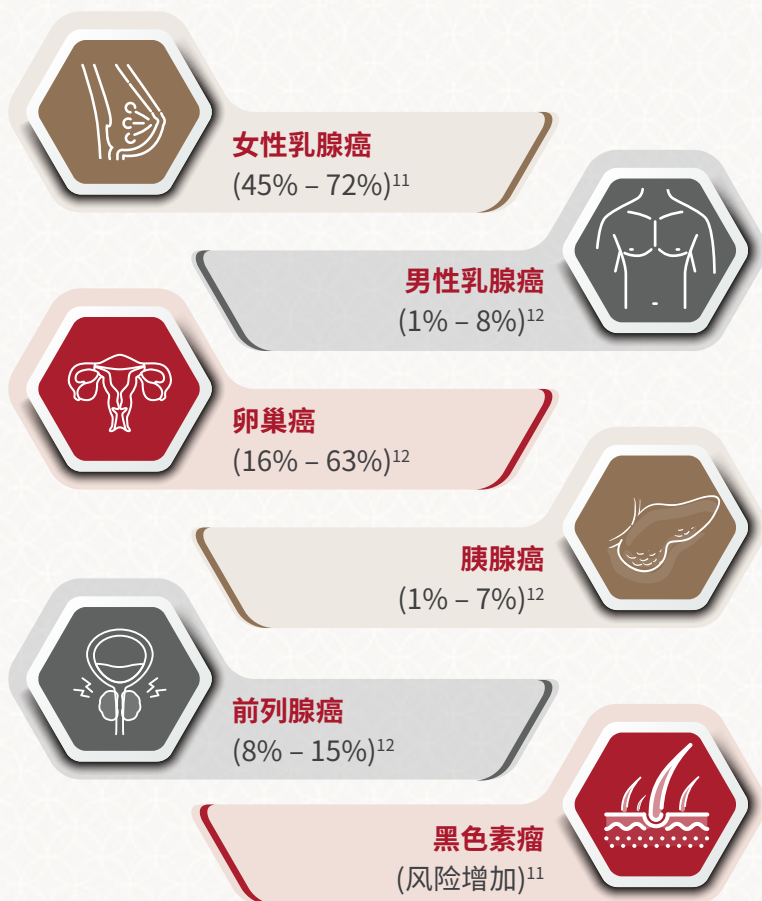
遗传性乳腺癌和卵巢癌综合征
以及林奇综合征^{7,9}

什么是遗传性乳腺癌和卵巢癌 (HBOC)?

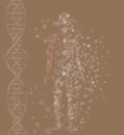


BRCA1和**BRCA2**的基因突变是与**遗传性乳腺癌和卵巢癌 (HBOC)** 相关的两种最常见的基因突变。¹⁰

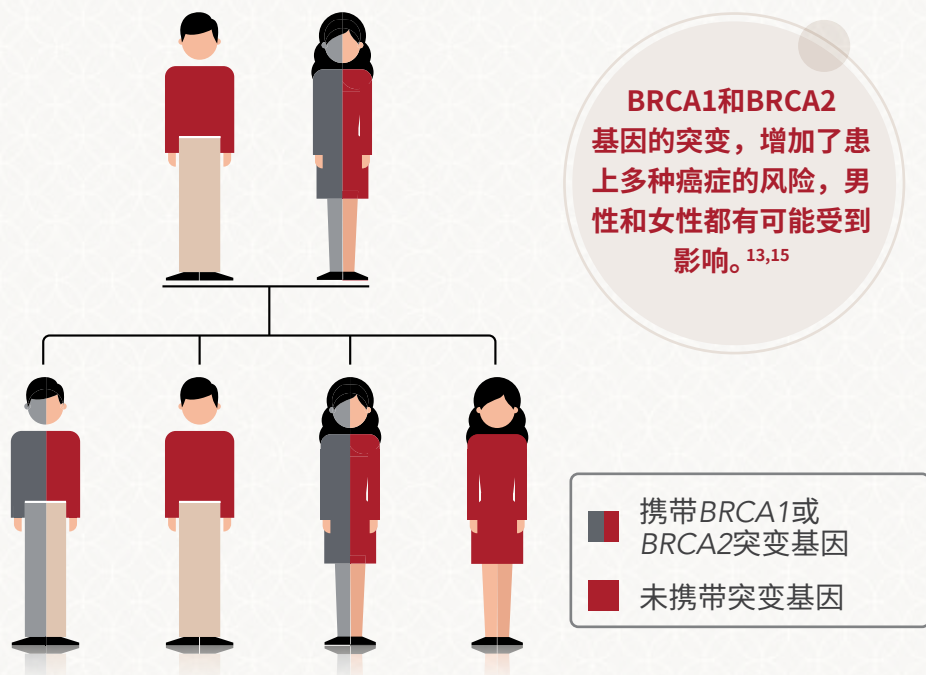
BRCA1和**BRCA2**基因的突变，增加了患上多种癌症的风险，包括：



HBOC 如何遗传?



就HBOC而言，遗传性基因突变（如BRCA1或BRCA2基因）终其一生存在于个体的所有细胞中，并经由父母遗传给子女。^{13,14}



并非每个遗传了突变基因的人都会在其一生中患上癌症。¹³



如果个体发现携带导致HBOC的基因突变，其直系亲属遗传了相同基因突变的风险相对提高。为了确定这一点，**可以考虑进行生殖细胞基因检测。**¹³

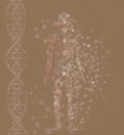
哪些人应该进行基因检测？



拥有以下个人或家族病史的人：¹¹



什么是基因检测？



基因检测不但可用于**帮助个人对癌症治疗或预防做出明智的决策**，它还能**提供其家庭成员患癌风险的重要信息**。¹⁶

可进行**两种类型**的基因检测：¹⁷

肿瘤检测

适用于已确诊的癌症患者，以辅助其选择治疗方案¹⁷

通过以下方式提取肿瘤检测样本：¹⁷



肿瘤活检



液体活检

生殖细胞检测

用于鉴定与某些癌症患癌风险提升具关联性的特定遗传性基因突变¹⁷

通过以下方式提取生殖细胞检测样本：¹⁷



血液



唾液



皮肤

遗传咨询的流程是什么？



遗传咨询一般在**个体接受生殖细胞基因检测之前进行**。此过程为患者及其家庭成员提供信息，以帮助他们针对患癌原因、多种癌症风险防控、癌症治疗以及可能对其家族带来的潜在影响做出明智的决策。^{18,19}

遗传咨询涵盖的主题包括：^{18,19}



基因检测的流程是什么？



接受基因检测是个人的选择。如果个人同意进行生殖细胞基因检测，则必须提交书面知情同意书。血液或唾液样本将被采集以进行检测，一般会在几周内获得结果。²⁰



基因检测可能出现哪些结果？



遗传性突变的基因检测**可能有三种结果**：^{18,20}



阳性

- 识别出已知导致遗传性癌症的基因突变。
- 提供相关的健康管理建议，如加强监测或进行降低风险的手术。
- 建议对直系亲属进行预测性检测。

... ..



阴性

- 未发现可导致遗传性癌症的基因突变。
- 这并不能排除此癌症的遗传因素。

... ..



临床意义不明的基因变异

- 识别出不确定临床意义的基因变异。目前的医学尚不清楚这种变异是否会增加患上癌症的风险。
- 在某些情况下，可通过检测其他家族成员来确立此变异与遗传性乳腺癌和卵巢癌症综合征的关联性，并且随着时间的推移可能将其重新归类为“阳性”或“阴性”。
- 医疗决策应基于个人和/或家族病史。

... ..

生殖细胞基因检测有什么好处？



为您的个人或家族癌症病史提供解释¹⁸



确定您的患癌风险以帮助
您做出明智的医疗决策，如定期筛查以尽早
发现癌症和/或进行降低
患癌风险的手术¹⁸



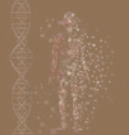
识别出有患癌风险的
家庭成员¹⁸



指导当前癌症诊断
及其治疗方案¹⁸



如果您有个人或家族癌症史，或想了解本身的遗传性癌症风险，
请向您的医生咨询是否适合进行生殖细胞基因检测。



1. National Cancer Institute. The genetics of cancer. 2022. Available at: <https://www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics#what-is-a-family-cancer-syndrome>. Accessed on: 27 February 2023.
2. Frank SA. Age-specific incidence of inherited versus sporadic cancers: A test of the multistage theory of carcinogenesis. *Proc Natl Acad Sci USA*. 2005;102:1071–1075.
3. American Cancer Society. Breast Cancer Facts & Figures 2019–2020. American Cancer Society, 2019.
4. Anand P, Kunnumakara AB, Sundaram C, et al. Cancer is a preventable disease that requires major lifestyle changes. *Pharm Res*. 2008;25:2097–2116.
5. Family history and inherited cancer genes. Cancer Research UK. Available at: <https://www.cancerresearchuk.org/about-cancer/causes-of-cancer/inherited-cancer-genes-and-increased-cancer-risk/family-history-and-inherited-cancer-genes>. Accessed on: 26 April 2023.
6. National Human Genome Research Institute. A brief guide to genomics. 2022. Available at: <https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/A-Brief-Guide-to-Genomics>. Accessed on: 27 February 2023.
7. Understanding Genetics: A New York, Mid Atlantic Guide for Patients and Health Professionals. Available at: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK115563/pdf/Bookshelf_NBK115563.pdf. Accessed on: 24 February 2023.
8. American Cancer Society. Gene changes and cancer. 2022. Available at: <https://www.cancer.org/healthy/cancer-causes/genetics/genes-and-cancer/gene-changes.html>. Accessed on: 27 February 2023.
9. Win AK, Dowty JG, Reece JC, et al. Variation in the risk of colorectal cancer for Lynch syndrome: A retrospective family cohort study. *Lancet Oncol*. 2021;22:1014–1022.
10. Hereditary breast and ovarian cancer. Cancer.Net. 2012. Available at: <https://www.cancer.net/cancer-types/hereditary-breast-and-ovarian-cancer>. Accessed on: 26 April 2023.
11. Petrucelli N, Daly MB, Pal T. BRCA1- and BRCA2-associated hereditary breast and ovarian cancer. GeneReviews® [Internet]. 2022.
12. Yoshida R. Hereditary breast and ovarian cancer (HBOC): Review of its molecular characteristics, screening, treatment, and prognosis. *Breast Cancer*. 2021;28(6):1167–1180.
13. Ibrahim M, Yadav S, Ogunleye F, et al. Male BRCA mutation carriers: Clinical characteristics and cancer spectrum. *BMC Cancer*. 2018;18:179.
14. BRCA gene mutations: Cancer risk and genetic testing fact sheet – NCI. Available at: <https://www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics/brca-fact-sheet>. Accessed on: 27 April 2023.
15. BRCA1 and BRCA2 genes in ovarian cancer: ESMO biomarker factsheet. Available at: <https://oncologypro.esmo.org/education-library/factsheets-on-biomarkers/brca1-and-brca2-in-ovariancancer>. Accessed on: 27 April 2023.
16. Centers for Disease Control and Prevention. Genetic testing. 2022. Available at: https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/genetic_testing.htm. Accessed on: 27 February 2023.
17. Germline vs somatic, genomic vs genetic testing. OCRA. Available at: <https://ocrahope.org/news/germline-vs-somatic-testing-genomic-vs-genetic-testing/>. Accessed on: 28 August 2023.
18. National Cancer Institute. Genetic testing for inherited cancer susceptibility syndromes. 2019. Available at: <https://www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics/genetic-testingfact-sheet>. Accessed on: 27 February 2023.
19. Mester JL, Schreiber AH, Moran RT. Genetic counselors: Your partners in clinical practice. *Cleve Clin J Med*. 2012;79(8):560–568.
20. American Cancer Society. What happens during genetic testing for cancer risk? 2022. Available at: <https://www.cancer.org/healthy/cancer-causes/genetics/genetic-testing-for-cancer-risk/whathappens-during-genetic-testing-for-cancer.html>. Accessed on: 27 February 2023.

This image shows a full page of a handwriting practice worksheet. It features approximately 20 horizontal dotted lines spaced evenly down the page. A small grey dot is located near the top left corner. The rest of the page is blank white space.

1C 诊所
临床遗传和基因组诊所
陈笃生医院医疗护理中心，一层

联络电话
6357 7000 (中央热线)
6889 4664 (1C诊所热线)



扫描二维码，获取在线信息
或浏览 <http://for.sg/ttsh-health-library>

这些信息对您有帮助吗？
如果您对上述内容有任何反馈建议，
请随时发送电邮给我们
patienteducation@ttsh.com.sg。