Memorial Sloan Kettering Cancer Center

患者及照护者教育

关于遗传性乳腺癌和卵巢癌的多基因面板检测

本信息介绍了遗传性乳腺癌和卵巢癌的多基因面板检测。 还说明了您的检测结果可能会对您和您家人产生哪些影响。

在本资源中，“家庭”一词指与您有血缘关系的人。 他们与您不属于婚姻或收养关系。 这类家庭成员也称为血缘亲属。

这项多基因面板检测旨在检查您的 DNA 是否存在与遗传性乳腺癌和卵巢癌有关的基因突变。 通常，此类基因有助于预防癌症。 这些基因的突变会导致其停止正常运作。 这会提高您罹患某些类型癌症的风险。

如需了解更多信息，请阅读
遗传性乳腺癌
(www.msk.org/genetics/breast-cancer) 和
遗传性卵巢癌
(www.msk.org/genetics/ovarian-uterine-cancer)。

什么是多基因面板检测?

我们可以 1 次检测 1 个基因的突变，也可以同时检测多个基因的突变。 多基因面板检测是指我们使用同一唾液或血液样本同时检测多种基因。通过同时检测多种基因，可以更快查明癌症的遗传成因。

如果我有基因突变会发生什么?

遗传咨询师将审查您的结果。 他们将与您讨论您的基因突变与哪种癌症有关。 随着我们对这些突变开展研究，我们可能会发现基因突变会增加罹患其他类型癌症的风险。

遗传咨询师还将查看您的个人和家族癌症病史，并为您提供癌症筛查建议。 他们可能会

建议您在更年轻的时候开始接受癌症筛查，或者比大多数人更频繁地接受筛查。 还可能会建议您进行专门筛查，以帮助尽早发现癌症。

此类癌症筛查的例子包括：

- 在更年轻的时候开始接受乳房磁共振成像 (MRI) 扫描和乳房 X 光检查。
- 比大多数人更年轻且更频繁接受结肠镜检查。
- 在更年轻的时候开始接受前列腺检查和前列腺特异性抗原 (PSA) 血液检测。 PSA 血液检测可筛查前列腺肿瘤。

根据您的基因突变情况，遗传咨询师还可能会与您讨论进行手术，以尝试避免癌症发生。 例如，他们可能会建议：

- 手术切除乳房以预防乳腺癌。
- 手术切除卵巢以预防卵巢癌。

如果您决定接受手术，请与遗传咨询师讨论合适的手术时间。 卵巢切除手术会影响生育能力（生育亲生子女的能力）。 如果您计划生育亲生子女，遗传咨询师将与您讨论您有哪些选择。

如果我没有基因突变会发生什么？

如果您没有基因突变，或者我们发现了临床意义未明变异 (VUS)，则遗传咨询师将审查您的个人和家族癌症病史。 他们会与您讨论您应该遵循的一般癌症筛查指南。

VUS 是一种基因变异，但我们还不知道其是否与患癌症的风险较高有关。 大多数 VUS 最终都被证实属于正常变化，不会影响健康状况。

基因突变对我的血亲意味着什么？

我们检测的大多数基因突变均为显性遗传。 这意味着，只要从父母一方遗传到这种突变，罹患癌症的风险就更高。 男性和女性在家族中遗传变异的几率相同。

如果您的其中一种基因发生变异，则其他血亲也有可能患有该种疾病。 您的亲生父母、兄弟姐妹和子女也有 50% 的几率出现相同突变。

您的远房亲戚也可能会面临同样的突变风险。 与他们分享这些信息可能会有所帮助。 包

括叔叔阿姨、侄子侄女和堂表兄弟姐妹。

遗传咨询师将查看您的家族史，并与您讨论是否建议对您的血亲进行基因检测。

联系方式

如果您有任何问题或担忧，请咨询临床遗传学服务部的遗传咨询师。 您可以在周一至周五上午 9:00 至下午 5:00 致电 646-888-4050 与他们联系。

有关更多资源，请访问 www.mskcc.org/pe，在我们的虚拟图书馆中进行搜索。

Memorial Sloan Kettering Cancer Center 拥有和保留所有权利