Memorial Sloan Kettering Cancer Center

患者及照护者教育

关于遗传性结直肠癌和息肉病多基因面板检测

本信息介绍了遗传性结直肠癌和息肉病的多基因面板检测。 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 是否存在与遗传性结直肠癌和息肉病有关的基因突变。结肠直肠息肉病是指患者的结肠或直肠中存在大量息肉。 息肉是一种非癌性组织增生，但有时也存在癌变的可能性。

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。 基因突变并不意味着一定会罹患癌症。

如需了解更多信息，请阅读*遗传性结肠癌和息肉病*：www.mskcc.org/genetics/colon-cancer-polyposis

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：

- 比大多数人更年轻且更频繁接受结肠镜检查。
- 上消化道内镜检查（一种让医生看到胃和小肠内部情况的医疗程序）。
- 超声、计算机断层扫描 (CT) 或两者兼有。
- 乳房磁共振成像 (MRI) 扫描和乳房 X 光检查。

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。
- 手术切除子宫以预防子宫内膜癌。
- 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。 子宫或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。

如果您正在接受结肠癌或息肉手术，遗传咨询师可能会建议您切除多余的结肠组织，以预防结肠癌。

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。

MUTYH、*NTHL1* 和 *MSH3* 基因为隐性遗传。 这意味着您需要从父母双方遗传这些突变，才会增加患癌风险。 如果从父母一方仅遗传到一个隐性基因突变，罹患癌症的风险通常不会更高。

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。

About the Multi-Gene Panel Test for Hereditary Colorectal Cancer and Polyposis - Last updated on July 15, 2023
Memorial Sloan Kettering Cancer Center 拥有和保留所有权利