Memorial Sloan Kettering Cancer Center

患者及照护者教育

关于 VHL 基因突变

信息介绍 *VHL* 基因突变可能会对您和家人产生的影响。

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。

VHL 基因通常有助于预防癌症。 该基因的突变会导致其停止正常运作。

重要的是要明白，这种基因发生突变并不意味着一定会罹患癌症。 这意味着您罹患某些类型癌症的风险会增加。 即使在同一个家族中，基因突变者的癌症类型也会有所不同。

如果 *VHL* 基因发生突变，罹患癌症的风险有多大?

如果您有 *VHL* 基因突变，这意味着您会患有 Von Hippel-Lindau (VHL) 综合症疾病。

VHL 增加您罹患某些特定癌症类型或增生的风险，包括：

- 血管细胞瘤。 其通常为生长在大脑、脊髓或眼部的非癌性肿瘤。
- 胰腺神经内分泌肿瘤。
- 肾癌。
- 肾囊肿、胰腺囊肿。
- 嗜铬细胞瘤。 其通常为生长在肾上腺（每个肾脏顶部的一个小器官）中的非癌性肿瘤。
- 内淋巴囊肿瘤 (ELST)。 其生长在耳内。
- 生殖系统肿瘤，称为囊腺瘤。 其通常为非癌性肿瘤。

随着我们对这些突变的了解日以增进，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。 如果您有基因突变，遗传咨询师会向您提供有关癌症风险的更多信息。

如果我出现 *VHL* 基因突变，应该如何应对患癌风险?

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：

- 体检，特别关注神经系统症状、听力问题、视力问题和血压。
- 血液检查。
- 磁共振成像 (MRI) 对大脑和脊柱进行扫描。
- 专业眼科检查。
- MRI 扫描、计算机断层扫描 (CT) 或两者对腹部进行超声检查。

其中一些筛查每年进行一次。 其他筛查的频率有高有低。 遗传咨询师将与您讨论筛查建议以及筛查频率。 他们还将与您讨论是否有其他适合您的筛查项目或预防方案。

VHL 基因突变对我的血亲意味着什么?

如果您有基因突变，您的亲生父母、兄弟姐妹和子女都有 50% 的几率具有相同的突变。 您的远房亲戚也可能会面临同样的突变风险。

男性和女性在家族中遗传变异的几率相同。 只需从父母一方继承一种突变，罹患癌症的风险就会增加。

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。

这对生育规划意味着什么?

如果您有 *VHL* 基因突变并计划生育，有些方案可以防止孩子遗传该突变。 您可以考虑与您的生育伴侣和遗传咨询师讨论这些方案。

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。

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