Memorial Sloan Kettering Cancer Center

患者及照护者教育

关于 MUTYH 基因突变

本信息介绍了 *MUTYH* 基因突变可能会对您和您家人产生的影响。

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。

MUTYH 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。 该基因会增加您罹患某些特定癌症类型的风险。 罹患癌症的风险取决于您是否有 1 个或 2 个 *MUTYH* 突变。

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。

如果出现 1 个 *MUTYH* 基因突变，罹患癌症的风险有多大?

大多数 *MUTYH* 基因突变患者只从父母一方遗传了 1 个基因突变。

如果您有 1 个 *MUTYH* 基因突变，罹患结直肠癌（结肠癌和直肠癌）的风险可能会略有增加。 如果您有结肠直肠癌家族史，这种风险会更高。

如果出现 2 个 *MUTYH* 基因突变，罹患癌症的风险有多大?

一个人可能会遗传 2 个 *MUTYH* 基因突变，父母各一个，但这种情况较为少见。

如果您有 2 个 *MUTYH* 基因突变，这意味着您会患有一种称为 MUTYH 相关性息肉病 (MAP) 的疾病。 这会增加您罹患某些特定癌症类型的风险，包括：

- 结直肠癌和结肠或直肠息肉（组织增生）。
- 小肠癌和肠道息肉。

MAP 还可能会增加罹患其他癌症的风险，但这种情况较为少见。 与 MAP 相关的不常见癌症包括：

- 甲状腺癌
- 卵巢癌
- 膀胱癌

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

如果我有 1 或 2 个 *MUTYH* 基因突变，应该如何降低患癌风险?

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。

具体建议将取决于您是有 1 个还是 2 个 *MUTYH* 突变。 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）。
- 尿检（检验尿液中是否带血）。

如果您有 2 个 *MUTYH* 突变且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。

遗传咨询师还将与您讨论是否有其他适合您的筛查项目或预防方案。

MUTYH 基因突变对我的血亲意味着什么？

如果您有 1 个 *MUTYH* 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。

如果您有 2 个 MUTYH 基因突变，您的亲生父母和子女可能会出现 1 或 2 个 MUTYH 突变。 您的兄弟姐妹可能会有 1 或 2 个 MUTYH

基因突变，也可能不会遗传到任何 MUTYH 基因突变。

男性和女性在家族中遗传该突变的几率相同。 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 1 或 2 个 *MUTYH* 基因突变并计划生育，有些方案可以防止您的孩子遗传该突变。 您可能想要讨论这些方案，尤其是如果您和您的伴侣都有 *MUTYH* 基因突变。

如果您和您的伴侣都患有 *MUTYH* 基因突变（该情况很罕见），则您的孩子有可能在出生时出现 2 个 *MUTYH* 基因突变并患有 MAP。 有关基因检测和生育规划的更多信息，请咨询您的遗传咨询师。

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