Memorial Sloan Kettering Cancer Center

患者及照护者教育

关于 POLD1 基因突变

本信息介绍了 *POLD1* 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。

POLD1 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。

如果出现 *POLD1* 基因突变，罹患癌症的风险有多大?

如果您的 *POLD1* 基因发生突变，这意味着您会患有一种称为聚合酶校对相关性息肉病 (PPAP) 综合征的疾病。 PPAP 综合征会增加您在结肠和直肠中长息肉（组织增生）的风险。 这些息肉会导致罹患结肠癌和直肠癌的风险增加。 PPAP 还可能导致胃和上消化道息肉。

患有 PPAP 的女性罹患子宫癌的风险也可能会增加，但我们还需要进行更多研究才能更好地了解这种风险。

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

如果出现 *POLD1* 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。

例如，他们可能会建议在更年轻的时候且比大多数人更频繁地接受结肠镜检查。

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。

POLD1 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。

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。

About Mutations in the POLD1 Gene - Last updated on July 17, 2023
Memorial Sloan Kettering Cancer Center 拥有和保留所有权利