

发现突变 预判遗传风险 争取治疗时间

# 基因检测科学筛查助力大病防治

**健康视点**  
天津市新闻名专栏

主持人

孙晓菊

病例

## 一家三代四位罹患乳腺癌

十年前,李女士在天津医科大学肿瘤医院接受了左乳乳腺癌手术,十年后对侧乳房再次确诊乳腺癌合并腋窝淋巴结转移。令她疑惑的是,左乳乳腺癌治疗后,自己一直遵照医嘱定期复查,吃得好、睡得好,保持愉快的心情,明明已经很注意了,为什么乳腺癌还是“阴魂不散”?

李女士再次找到了她的主诊医师,天津医科大学肿瘤医院预防科魏丽娟副主任医师立刻意识到,病人很有可能属于遗传性乳腺癌,获得李女士同意后她立即为她采集肿瘤家族史、绘制家系图,发现她的母亲和两位侄女都是乳腺癌患者,并且其中一位初次患病时,年仅30岁。得知以上情况,魏丽娟建议李女士进行胚系基因检测,结果显示她携带了BRCA2基因的胚系致病突变。随后,李女士家族中的血缘关系成员都接受了基因检测以及乳腺癌的筛查。不出所料,李女士的妹妹发现了乳腺原位癌,不幸中的万幸是,因为发现得早,保乳手术做得早,后期也不需要化疗。魏丽娟表示,对于遗传性肿瘤患者来说,基因检测和早期筛查,常常意味着更少的花费、更小的创伤和更好的预后,给了患者和他们的家人更多的时间与癌症赛跑,甚至是避免遭受癌症的侵袭。

每年2月4日是世界癌症日,今年的主题是“整合卫生资源,医疗人人共享”。最新数据显示,中国每年新发肿瘤患者约457万例,绝大多数肿瘤是环境与遗传因素相互作用所致,其中,约有5%至10%是遗传性肿瘤患者,常呈现家族聚集现象,由易感基因致病性胚系突变所致。怎样才能识别遗传性肿瘤,化解家族阴险?我市肿瘤专家表示,肿瘤是否具有遗传性需要基因检测来确定,即使已经确



专家在解答患者遗传性肿瘤筛查咨询。

照片由市肿瘤医院提供

诊为遗传性肿瘤,也不意味着家族成员都会发病。通过肿瘤早筛早治,可以有效控制肿瘤发生发展。

### “肿瘤体质”真的存在 多种癌症遗传风险较高

天津市抗癌协会癌症预防与早诊早治专委会主任委员、天津医科大学肿瘤医院预防科主任刘俊田介绍,从家族遗传的角度来说,有些人确实是肿瘤“易感体质”,基因决定了他(她)们更容易患病。但遗传的并不是癌症本身,而是易感性。“易感性”是指遗传物质上有一些特殊的改变,导致人体肿瘤发生的敏感性更高,处于同一环境条件下对外界刺激更敏感,更容易患上肿瘤。临床中常见的遗传风险较高的肿瘤有乳腺肿瘤、胃肠道肿瘤、卵巢肿瘤、前列腺肿瘤等。

刘俊田表示,由于遗传性肿瘤往往具有明显的家族聚集性,而且一般发病年龄较早,并在连续几代中存在,如果有些家庭中有多代多位家族成员罹患癌症,那么可能是遗传因素在“作祟”。李女士的乳腺癌具有明显的遗传性肿瘤特点。与散发性乳腺癌相比,家族遗传性乳腺癌常有家族多个成员发病、发病年龄早、双侧或多原发病灶、三阴性乳腺癌更常见等临床特点,同时,家族

中血缘关系成员罹患其他相关恶性肿瘤的风险也有一定升高。

### 家族史不等于遗传性 需基因检测明确致病突变

人们在接受各种医学问卷调查时常常会接触到“家族史”这个名词,不少人对肿瘤家族史有一定的恐惧心理。刘俊田说,首先可以肯定的是,家族史不等于遗传性肿瘤,家族史只是一个用来判断患病危险性的参考条件,不具有诊断意义。遗传性肿瘤患者的家族成员也不一定都会罹患肿瘤。只有当家族里已经出现聚集性肿瘤患者时,经过专业的遗传性肿瘤咨询,借助基因检测手段,才能明确是否为遗传性肿瘤。天津医科大学肿瘤医院在国内较早设立遗传肿瘤专病门诊,为遗传性肿瘤易感人群及家族聚集性肿瘤患者的家庭成员提供遗传咨询和基因检测服务。

作为遗传专病门诊出诊专家,魏丽娟表示,即使基因检测发现携带了胚系的致病突变基因,确诊了遗传性肿瘤,也并不是一定会罹患肿瘤,只能说明携带者的发病风险比一般人更高。以乳腺癌为例,乳腺癌目前已经超过了肺癌成为全球第一大癌。普通女性终生罹

患乳腺癌的累积风险大概是12%,而携带了BRCA1胚系致病突变的女性,罹患乳腺癌的风险会达到46%至87%。同时,这样的携带者罹患卵巢癌的风险也会由1%至2%提高到39%至63%。也就是说,携带这种胚系致病突变的个体,更容易患上乳腺癌或者卵巢癌,而且这种风险增加可以达到10倍至20倍,甚至更高。

### 识别遗传性记住“3、2、1” 专业指导孕育健康下一代

魏丽娟说,大众初步识别遗传性肿瘤一定要记住三个数字“3、2、1”。

“3”指的是,家族中血缘关系成员有3个及以上的同或者相关的肿瘤患者。从遗传性角度出发,乳腺癌、卵巢癌、胰腺癌和男性前列腺癌都属于BRCA基因相关肿瘤。而对于林奇综合征患者来说,结肠直肠癌和子宫内膜癌也属于相关肿瘤。

“2”有两种情况。一种是1人罹患2种癌症,或者对器官患病,比如说双侧乳腺癌、双侧卵巢癌。另一种情况是同一器官出现2个或2个以上的病灶,比如说单侧乳房发现多个癌灶。

“1”有两种含义。第一种含义是“1例年轻患者”,比如乳腺癌常见的发病年龄是45岁至69岁,但是如果家族中出现40岁,甚至30岁之前的乳腺癌患者,就要更加警惕。第二种含义是,1例罕见癌症,比如乳房是女性的特有器官,但大约每100例乳腺癌里有1例是男性患者,男性乳腺癌就属于罕见癌症,如果出现,也需要提高警惕。

如何孕育健康的下一代是遗传性肿瘤患者最关心的问题。魏丽娟说,遗传性肿瘤多呈常染色体显性遗传特征,所以一般规律为,父母双方如果有一方携带致病基因,其子女约有50%的遗传概率,而且遗传与性别无关。对于患恶性肿瘤的年轻女性,在疾病确诊或基因检测明确为遗传性肿瘤患者后,建议前往专业遗传病专科门诊进行肿瘤遗传咨询,在医生指导下进行优生优育计划。对于尚未发病的、但是已知携带胚系致病基因的高危健康女性,同样有必要进行生育计划指导,可通过试管婴儿植入前胚胎遗传学检查和产前诊断,避免下一代携带恶性肿瘤致病突变基因,以降低后代患病的风险。

记者 赵津

## 老年人慢性病多易发睡眠障碍 营养干预能改善睡眠质量



饮食营养

睡眠障碍是常见的身体功能障碍,老年人慢性疾病增多,夜间易出现咳嗽、咯痰、频繁如厕等情况影响睡眠质量,如睡眠变浅、再入睡困难等。天津医院营养科王文强医生表示,营养干预对改善睡眠障碍具有重要作用,中国营养学会联合其他领域专家合作制定了《老年睡眠障碍患者营养干预专家共识》,建议有睡眠障碍的老年人实行以下营养干预提高睡眠质量。

**选择高质量膳食模式** 改善老年人睡眠障碍建议采用平衡膳食模式,如地中海饮食模式。该模式倡导摄入全谷物、蔬菜、水果、坚果、豆类、海产品等富含氨基酸、矿物质以及B族维生素的食物;食物加工程度低而新鲜度高;以橄榄油(25毫升至50毫升/天)为主要食用油。

**充足蛋白质及矿物质摄入** 一项选取19篇相关文章的系统综述显示,睡眠良好的膳食蛋白质摄入量高于睡眠障碍者,而碳水化合物和脂肪低于睡眠障碍者,这提示老年睡眠障碍患者要保证充足蛋白质。铁缺乏的人群,补铁后可以改善不宁腿综合征、衰弱、睡眠质量等。补充镁制剂能够减少失眠老年人入睡时间(约17.36分钟),改善老年人的睡眠生理功能。

**补充维生素D** 维生素D缺乏的成年人睡眠障碍风险显著增加,可表现为睡眠质量差、睡眠时间缩短等。维生素D缺乏的高危老年人建议补充剂量为1600IU/d至2000IU/d,不建议单次超大剂量补充。增加日照是补充维生素D的经济有效的方法,建议每周3次至4次,每次20分钟至30分钟。

**常吃富含色氨酸的食物** 色氨酸是一种必需氨基酸,在小肠吸收,参与情绪、睡眠和生物节律的调节,并用于治疗失眠、睡眠暂停和抑郁症。富含色氨酸的食物来源包括红花豆、南瓜子仁、西瓜子仁、干鱼片、鸡蛋粉、奶酪、花生和绿叶蔬菜等。

**限制含咖啡因饮料摄入** 常见含咖啡因饮料包括可乐、茶水、能量饮料、咖啡,引起的睡眠障碍包括缩短总睡眠时间、延长入睡时间、浅睡眠增多等。存在睡眠障碍的老年人应避免过量和睡前饮用。

**补充益生菌** 肠道菌群作为第二大脑,参与睡眠觉醒机制的调节,含有不同菌株的短链杆菌和长双歧杆菌可以改善睡眠质量和情绪及睡眠持续时间。此外,高膳食纤维饮食有助于肠道菌群多样性和稳定性。

通讯员 刘克臻

### 健康速递

## 熟豆浆配鸡蛋不影响营养吸收

最近网传豆浆和鸡蛋不能一起喝,还有貌似“科学”的解释:豆浆中有胰蛋白酶抑制剂,能够抑制蛋白质消化,降低鸡蛋营养价值。市疾控中心非传染性疾病预防控制所专家表示,大豆中的胰蛋白酶抑制剂只存在于生豆浆中,且大多数酶不耐热,当豆浆被煮沸几分钟后,绝大部分胰蛋白酶抑制剂就会失去活性,因此生豆浆会妨碍鸡蛋吸收,但煮熟的豆浆不存在这个问题。需要注意的是豆浆煮沸并不等于豆浆熟了。实际上,豆浆在80摄氏度的时候会沸腾,沸腾后应再多煮3分钟至5分钟,可以保证豆浆已经煮熟。喝豆浆要适量,一般250毫升至300毫升即可,一次性过量饮用会引起腹胀、腹泻等消化不良现象。婴儿、痛风病人、胃肠疾病患者、手术及其康复患者、肾结石患者、缺锌者最好不饮用豆浆。此外,豆浆不能和抗生素一起服用,特别是红霉素。

通讯员 张美佳



市第一中心医院儿科医护团队日前来到天津SOS儿童村,为孩子们送去预防呼吸道病毒感染的科普讲座,并和孩子们一起剪窗花、做游戏迎接新春佳节。

照片由市第一医院提供

## 一氧化碳中毒发病6小时内高压氧疗效最佳



季节提醒

冬季是一氧化碳中毒的高发季节。以往一氧化碳中毒多是燃煤引发,随着生活方式的改变,近年来,炭烧火锅、围炉煮茶成为一氧化碳中毒的重要原因。治疗急性一氧化碳中毒,最主要的工具为高压氧,在发病6小时内效果最佳。市环湖医院24小时接诊高

压氧治疗患者,专家提醒市民,一旦发生一氧化碳中毒,应及时到医院救治,并根据病情按疗程进行系统高压氧治疗,避免后遗症的发生。

据介绍,一氧化碳轻度中毒的主要症状是头痛、头晕、心慌、恶心、呕吐等,脱离中毒环境,呼吸新鲜空气后,症状可迅速消失,一般无后遗症。在轻度中毒的基础上,中度中毒还会出现面部潮红,口唇呈红色,出汗多,心率快,

躁动不安并渐渐进入昏迷状态,如抢救及时数天内可完全恢复,一般无后遗症。重度中毒患者进入昏迷状态,四肢厥冷,面色苍白或紫绀,重度患者死亡率高,即使存活下来也可能有严重后遗症。

治疗急性一氧化碳中毒,最主要的工具为高压氧,高压氧是利用更多的氧分子把病态的碳氧血红蛋白中的血红蛋白“抢过来”,重新形成正常的氧合血

红蛋白,并运输氧气到全身,从而纠正细胞缺氧状态。一氧化碳中毒患者需要连续进行10天至14天的高压氧治疗,如果经过几次治疗后患者感觉身体无碍就中断治疗,容易导致迟发性脑病的发生。一氧化碳中毒迟发性脑病是指一氧化碳中毒患者经抢救,在急性中毒症状恢复后,经过数天及数周表现正常或接近正常的“假愈期”后,再次出现以急性痴呆为主的一组神经精神症状。因此,一氧化碳中毒患者应遵医嘱,尽早并足时进行持续性高压氧治疗,才能最大限度地避免发生迟发性脑病。

通讯员 马菁 隋蕊阳

天津日报

# 足不出户 办理分类广告

联系电话 >>> 23602233 17622997767 (同微信)

分类信息刊登项目 >>>

- 公告
- 声明
- 遗失声明
- 注销公告
- 寻人启事
- 减资公告
- 免责声明
- 指定继承

>>> 此微信为线上唯一官方办理渠道