

一、遗传性乳腺癌 - 卵巢癌综合征

1. 什么是遗传性乳腺癌和卵巢癌综合征 (HBOC)

遗传性乳腺癌 - 卵巢癌综合征 (Hereditary breast and ovarian cancer, HBOC) 是一种遗传性疾病, 这意味着患乳腺癌、卵巢癌等癌症的风险会在一个家庭中代代相传。大部分的 HBOC 由 *BRCA1* 或 *BRCA2* 的致病突变引起。除了 *BRCA1* 和 *BRCA2*, 还有其他基因与 HBOC 有关。HBOC 可见于 5%~15% 的乳腺癌, 10%~25% 的卵巢癌患者。

2. 哪些人患有 HBOC 的风险增高?

大多数乳腺癌和卵巢癌是偶然发生的, 原因不明。因此目前尚不推荐对普通人群进行 *BRCA1* 或 *BRCA2* 基因的常规检测。主要推荐确诊或疑似 HBOC 的人, 根据基因检测结果诊断 HBOC。

个人史或家族史 (三代血亲) 包含以下任何一种情况的人患有 HBOC 的风险增高:

- 卵巢癌 (包括输卵管癌和原发性腹膜癌);
- 在 50 岁或之前诊断为乳腺癌;
- 一侧或双侧乳房多原发乳腺癌灶;
- 男性乳腺癌;
- 三阴性 (ER 阴性、PR 阴性和 HER2 阴性) 乳腺癌, 不限年龄;
- 胰腺癌合并乳腺癌和 / 或卵巢癌, 胰腺癌和 / 或前列腺癌合并乳腺癌;
- 个人或家族史中有弥漫性胃癌病史的分叶状乳腺癌患者;
- 德裔犹太人 (具有近亲结婚家族史), 在任意年龄被诊断为乳腺癌;
- 2 个或以上亲属诊断为乳腺癌, 其中一人年龄 ≤ 50 岁;
- 3 个或以上亲属在任意年龄诊断为乳腺癌和 (或) 前列腺癌;
- 1 个家庭成员已知携带 *BRCA1* 或 *BRCA2* 致病突变。

3. HBOC 的患癌风险有多高?

肿瘤名称	一般人群风险	遗传性乳腺癌和卵巢癌综合征		
		<i>BRCA1</i>	<i>BRCA2</i>	年龄
女性乳腺癌	12%	72%	69%	80 岁之前
男性乳腺癌	0.1%	1%~2%	6%~8%	终生
卵巢癌	1%~2%	44%	17%	80 岁之前
前列腺癌	6%	8.6%	15%	65 岁之前
胰腺癌	0.5%	1%~3%	2%~7%	终生
黑色素瘤	1.6%	未增加	风险增加	终生

4. 我能做些什么来降低 HBOC 的患癌风险?

· 筛查计划（注意筛查年限也与家族成员患癌年限有关，具体需要基于您的个人或家族的癌症史，与您的主治医生详细讨论下列筛查方案的选择）

（1）乳腺癌：

- ① 自 18 岁起每月 1 次乳腺自查；
- ② 自 25 岁起每 6~12 个月 1 次临床乳腺检查；
- ③ 25~29 岁每年 1 次乳腺磁共振检查；
- ④ 30~75 岁每年 1 次乳腺放射检查及磁共振检查；
- ⑤ 75 岁后根据自身状况选择检查；

⑥ 男性乳腺癌建议从 35 岁开始进行每年的乳腺自查和临床乳腺检查，考虑从 50 岁或者家族中最早出现男性乳腺癌的年龄提前 10 年开始，进行每年 1 次乳腺 X 线检查。

（2）卵巢癌：从 30 岁到 35 岁开始，每 6 个月进行 1 次盆腔（妇科）检查、经阴道超声和 CA-125 血液检查。但应该注意的是，筛查尚不能发现大多数早期卵巢癌。建议遗传门诊就诊，讨论降低风险的治疗方法及时机。如果出现任何不正常的腹胀也应该引起注意，及时就诊。

（3）胰腺癌：根据情况进行内窥镜超声波检查和 / 或核磁共振成像 / 核磁共振胰胆管造影检查。

（4）黑色素瘤：没有特异的筛查指南，但请留意任何不寻常的皮肤变化，例如：新的痣或皮肤损伤，痣或皮肤病变的形状、颜色、大小或质地发生变化。每年由皮肤科医生进行皮肤检测。做好防晒措施，尽量不要在阳光直射下待太长时间。

（5）前列腺癌：从 40 岁开始，每年进行直肠指诊，每年抽血检测前列腺特异性抗原（PSA）。

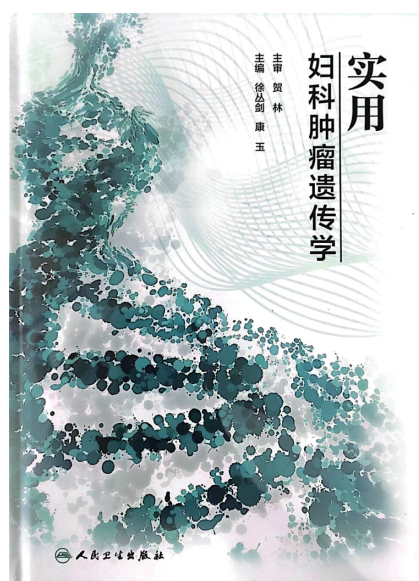
· 预防措施（您还可以遗传门诊就诊，跟专业医疗团队讨论降低乳腺癌和卵巢癌风险的治疗方法及时机）

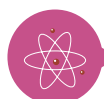
（1）降低乳腺癌风险的治疗方法，包括：

- ① 进行乳房切除术；
- ② 服用选择性雌激素受体调节剂。

（2）降低卵巢癌风险的治疗方法，包括：

- ① 降低风险的手术：
预防性双侧输卵管卵巢切除术；
- ② 服用复方口服避孕药或其他潜在化学预防药物。





二、林奇综合征

1. 什么是林奇综合征?

林奇综合征 (Lynch syndrome, LS) 又称遗传性非息肉病性结直肠癌综合征, 是由错配修复 (Mismatch repair, MMR) 基因突变引起的遗传性疾病, 有 50% 的可能性遗传给下一代。LS 最常见的临床表现是结直肠癌, 大部分患者在 50 岁前发病; 此外, LS 患者子宫内膜癌、卵巢癌、胃癌、小肠癌、输尿管癌、胆管癌、脑癌、皮肤癌、胰腺癌和前列腺癌的风险较普通人群增加。LS 可见于 3% 的结肠癌患者及 3% 的子宫内膜癌患者。LS 的诊断需要结合临床表现和对 MMR 基因 (*MLH1*、*MSH2*、*MSH6*、*PMS2*) 及 *EPCAM* 基因的遗传学检测。

2. 哪些人患 LS 的风险高?

(1) 已诊断为结直肠癌或子宫内膜癌的患者, 且存在以下一种或多种情况:

- ① 50 岁前诊断为结直肠癌或子宫内膜癌;
- ② 同时或异时患有 LS 相关肿瘤疾病 (如结直肠癌、子宫内膜癌、卵巢癌、胃癌、小肠癌、输尿管癌、胆管癌、脑癌、皮肤癌、胰腺癌和前列腺癌);
- ③ 结直肠癌组织或子宫内膜癌组织有高度微卫星不稳定;
- ④ 一级血缘亲属内至少 1 人在 50 岁之前诊断为 LS 相关肿瘤疾病;
- ⑤ 一级血缘亲属内至少两人诊断为 LS 相关肿瘤疾病 (不考虑年龄)。

(2) 有家族成员已确诊为 LS, 存在致病基因突变。

3. LS 患癌风险有多高?

肿瘤名称	一般人 群风险	林奇综合征 (80 岁前累积患癌风险)			
		<i>MLH1</i>	<i>MSH2</i> 和 <i>EPCAM</i>	<i>MSH6</i>	<i>PMS2</i>
结直肠癌	4.2%	46%~61%	33%~52%	10%~44%	8.7%~20%
子宫内膜癌	3.1%	34%~54%	21%~57%	16%~49%	13%~26%
卵巢癌	1.3%	4%~20%	8%~38%	1%~13%	1.3%~3%
肾盂和 / 或输尿管癌	-	0.2%~5%	2.2%~28%	0.7%~5.5%	1%~3.7%
膀胱癌	2.4%	2%~7%	4.4%~12.8%	1.0%~8.2%	1%~2.4%
胃癌	0.9%	5%~7%	0.2%~9.0%	1%~7.9%	-
小肠癌	0.3%	0.4%~11%	1.1%~10%	1%~4%	0.1%~0.3%
胰腺癌	1.6%	6.2%	0.5%~1.6%	1.4%~1.6%	1%~1.6%
胆管癌	0.2%	1.9%~3.7%	0.02%~1.7%	0.2%~1%	0.2%~1%

续表

肿瘤名称	一般人群风险	林奇综合征（80 岁前累积患癌风险）			
		<i>MLH1</i>	<i>MSH2</i> 和 <i>EPCAM</i>	<i>MSH6</i>	<i>PMS2</i>
前列腺癌	11.6%	4.4%~13.8%	3.9%~23.8%	2.5%~11.6%	4.6%~11.6%
脑癌	0.6%	0.7%~1.7%	2.5%~7.7%	0.8%~1.8%	0.6%~1%

4. 我能做些什么来降低 LS 的患癌风险？

· 筛查计划

肿瘤名称	携带 LS 致病突变人群			
	<i>MLH1</i>	<i>MSH2</i> 和 <i>EPCAM</i>	<i>MSH6</i>	<i>PMS2</i>
结直肠癌	20~25 岁起或早于家庭中最年轻结直肠癌患者诊断年龄 2~5 年开始，1~2 年 1 次结肠镜检查		30~35 岁起或早于家族中 30 岁前的结直肠癌患者诊断年龄 2~5 年开始，1~3 年 1 次结肠镜检查	
子宫内膜癌	注意是否出现异常子宫出血或绝经后出血，30~35 岁起可考虑 1~2 年 1 次内膜活检，绝经后妇女常规经阴道彩超检查			
卵巢癌	注意是否有腹腔或盆腔疼痛、腹胀、腰围增加、进食困难、尿频尿急情况，绝经后妇女可考虑行常规阴道彩超检查和血清 CA125 检测			
尿道癌	尿道癌家族史或携带 <i>MSH2</i> 致病突变的男性，30~35 岁起每年 1 次尿细胞学检查			
胃癌和小肠癌	30~40 岁起每 2~4 年 1 次电子胃镜及结肠镜检查，最好和结肠镜检查结合进行；如果有上消化道癌症家族史或高风险内镜检查结果，可考虑在 30 岁前开始筛查或筛查时间间隔小于 2 年			
胰腺癌	对携带 <i>MLH1</i> 、 <i>MSH2</i> 或 <i>MSH6</i> 致病 / 可能致病突变的 LS 患者自 50 岁起进行胰腺癌筛查，通常为磁共振检查			
前列腺癌	40 岁起考虑每年 1 次直肠指诊和血清 PSA 检测			

· 预防建议

(1) 如果家庭中有 LS 患者，建议亲属行遗传学检测明确是否携带致病突变，遗传门诊就诊，制定健康筛查计划。

(2) 降低卵巢癌风险的治疗方法包括：

- ① 降低风险的手术：双侧输卵管卵巢切除术；
- ② 服用复方口服避孕药或其他潜在化学预防药物。

(3) 定期的结肠镜检查及息肉切除术。

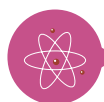
遗传性肿瘤防治指南
复旦博导康玉的健...

“肿瘤”一个让人闻之色变的词，离我们说远又近。每年估计大约 10 万左右女性死于妇科恶性肿瘤，而对于肿瘤，最...

¥ 拾50

喜马拉雅 每天的精神食粮
长按扫码收听节目





三、黑斑息肉综合征

1. 什么是黑斑息肉综合征?

黑斑息肉综合征 (Peutz-Jeghers syndrome, PJS), 是一种常染色体显性遗传病。特征表现为胃肠道多发错构瘤性息肉、皮肤黏膜色素沉着以及多种恶性肿瘤的患病风险明显增加。发病率约为 1/500 00 到 1/200 000, 94%~96% 患者有 *STK11* 基因突变。

2. 哪些人患 PJS 风险增高?

- (1) 至少有 1 名亲属被诊断患有 PJS;
- (2) 口唇、颊、黏膜、手指或脚趾的特征性黑斑;
- (3) 胃肠道至少有 2 个及以上组织学证实的 Peutz-Jeghers 型错构瘤性息肉。

建议符合这些标准的个人进行基因检测, 以寻找 *STK11* 基因中的遗传突变明确诊断。然而, 一些临床诊断为 PJS 的人不会检测到 *STK11* 突变。建议由专科医生对已知或疑似 PJS 患者进行评估, 以确认诊断并协助进行适当的医疗管理。

3. PJS 患癌风险有多高?

肿瘤名称	一般人群风险	黑斑息肉综合征	
		患癌风险	平均发病年龄 / 岁
结肠癌	4.3%	39%	42~46
胃癌	<1%	29%	30~40
小肠癌	<1%	13%	37~42
乳腺癌	9%~12%	32%~54%	37~59
卵巢环状小管性索肿瘤	1.2%	≥ 20%	28
宫颈微偏腺癌	<1%	≥ 10%	34~40
子宫内膜癌	3.1%	9%	43
胰腺	1.7%	11%~36%	41~52
睾丸	0.4%	9%	6~9
肺	6.3%	7%~17%	47

4. 我能做些什么来降低 PJS 的患癌风险?

· 筛查建议

- (1) 乳腺癌: 最晚 30 岁开始, 每 6 个月乳腺体格检查, 每年行乳腺 MRI+ 乳腺钼靶检查。
- (2) 宫颈胃型腺癌 / 宫颈微偏腺癌: 最晚 18~20 岁开始, 每年行妇科检查 + 宫颈抹片。
- (3) 子宫内膜癌: 最晚 18~20 岁开始, 每年行妇科检查, 如出现异常子宫出血, 行子宫内膜活检。

(4) 卵巢环状小管性索肿瘤：18~20 岁起每年行妇科检查和妇科超声。

(5) 睾丸支持细胞肿瘤：10 岁开始每年进行睾丸体格检查。

(6) 胰腺癌：最晚 30~35 岁开始每年行胆管造影增强磁共振和 / 或超声内镜检查。

(7) 胃肠道肿瘤：8 岁行胃肠镜筛查，筛查后有息肉者，每 2~3 年或根据息肉大小、数目、病理决定进行胃肠镜检查的频次。未见息肉者，18 岁开始再行筛查，每 2~3 年或根据息肉大小、数目、病理决定进行胃肠镜检查的频次。

· 预防建议

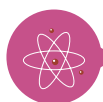
(1) 女性乳腺癌：可考虑进行预防性乳腺切除术。

(2) 宫颈胃型腺癌 / 宫颈微偏腺癌：尚无相关预防建议，倾向于临床经验。

(3) 肺癌：戒烟。



复旦大学附属妇产科医院 I 期临床病房



四、遗传性平滑肌瘤病肾细胞癌综合征

1. 什么是遗传性平滑肌瘤病和肾细胞癌 (HLRCC)

遗传性平滑肌瘤病和肾细胞癌 (Hereditary leiomyomatosis and renal cell carcinoma, HLRCC) 是一种罕见的遗传性疾病。由延胡索酸水化酶 (fumarate hydratase, FH) 基因致病性改变引发。临床症状主要表现为皮肤平滑肌瘤、女性早发子宫平滑肌瘤、肾细胞癌，较为典型的是 II 型乳头状肾细胞癌。该综合征以常染色体显性遗传的方式遗传，目前其发病率未知。

2. 哪些人患 HLRCC 的风险高?

· 对于无明确家族史，如出现下列临床症状，可怀疑 HLRCC，需进行进一步的检测以辅助诊断，如病理学分析、基因检测等。

- (1) 多发性皮肤平滑肌瘤，特别是伴随刺痛。
- (2) 一个或多个毛发平滑肌瘤，伴随特征性刺痛。
- (3) 孤立性平滑肌瘤和 HLRCC 家族史。
- (4) 40 岁前出现 II 型乳头状肾细胞癌。
- (5) 女性 40 岁前出现严重的伴有临床表现的子宫肌瘤。
- (6) 有一级家庭成员满足以上任意一条标准。
- (7) 有二级父系家庭女性成员在 40 岁前出现严重的伴有临床表现的子宫肌瘤。

3. HLRCC 患癌风险有多高?

肿瘤名称	HLRCC	
	患癌风险	平均发病年龄 / 岁
皮肤平滑肌瘤	73%，其中 2.3% 发生癌变	25
子宫平滑肌瘤	77%	30
肾癌	15% ~30%	40

4. 我能做些什么来降低 HLRCC 的患癌风险?

· 筛查计划：（具体需要基于您的个人或家族的癌症史，与您的主治医生详细讨论下列筛查方案的选择）

(1) 皮肤平滑肌瘤：自确诊开始，每 1~2 年 1 次行全面皮肤检查，以评估疾病的程度并评估变化。

(2) 子宫平滑肌瘤：自 20 岁开始或第一次妇科检查开始，妇科门诊就诊评估子宫肌瘤的严

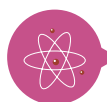
重程度。

(3) 肾脏肿瘤: 自 8 岁开始, 每年 1 次, 首选 MRI(断层: 1~3 mm), 由泌尿肿瘤外科医生评估。

· 预防建议

(1) 目前无具体措施可以降低癌症风险。

(2) 您还可以遗传门诊就诊, 建议对 *FH* 基因致病变异的患者及伴侣进行遗传咨询, 包括讨论后代潜在风险和生殖选择。



五、DICER1 综合征

1. 什么是 DICER1 综合征?

DICER1 综合征又称胸膜肺母细胞瘤家族性肿瘤易感综合征, 是 *DICER1* 基因胚系致病突变, 导致患各种良恶性肿瘤风险增高的一种罕见遗传性疾病。良恶性肿瘤主要包括: 多发结节性甲状腺肿、胸膜肺母细胞瘤、囊性肾瘤、卵巢性索间质肿瘤、睫状体髓质上皮瘤, 子宫颈胚胎型横纹肌肉瘤、分化型甲状腺癌等。大多数肿瘤于 40 岁前发病。目前国内外对该疾病尚未形成完整的诊疗标准。*DICER1* 致病突变患病风险: 1:106 00~1:252 9。

2. 哪些人患 DICER1 综合症风险增高?

- (1) 携带胚系 *DICER1* 基因有害变异者。
- (2) 家族中有 DECER1 患者。

3. DICER1 综合症患癌风险有多高?

肿瘤名称	DICER1 综合征风险	
	患癌风险	平均发病年龄 / 岁
胸膜肺母细胞瘤 (PPB)	肺囊肿 /Ir 型: 25%~40% I 型、II 型和 III 型发病率: <10%	婴儿及 <7 岁儿童
多结节甲状腺肿	女性: 32%, 男性: 13%	~20 岁
	女性: 75%, 男性: 17%	~40 岁
卵巢性索 - 间质肿瘤	<10%	<40 岁
宫颈肿瘤	NA	青春期女性
囊性肾瘤	≤ 10%	<4 岁
睫状体髓上皮瘤	~3%	6 岁
分化型甲状腺	罕见	-
鼻腔软骨间充质错构瘤	1%	-

4. 我能做些什么来降低 DICER1 的患病风险?

肿瘤名称	致病 <i>DICER1</i> 基因突变携带者
胸膜肺胚芽瘤	<ol style="list-style-type: none"> (1) 如出现任何症状或体征, 及时评估。 (2) 无症状者: 出生时: 胸部 X 光, 每 4~6 个月 1 次, 直到 8 岁, 然后每年 1 次, 直到 12 岁。 (3) 可 3~6 个月的胸部 CT。如果初始 CT 正常, 可考虑 2.5~3 岁时重复肺部 CT。 (4) 如果 12 岁后确诊, 行胸部 X 光或胸部 CT 基线检查。
多结节甲状腺肿、甲状腺肿瘤	<ol style="list-style-type: none"> (1) 自确诊开始, 每年行甲状腺触诊, 8 岁开始行甲状腺 B 超, 如 无异常, 每 3~5 年复查 B 超。 (2) 如有既往化疗史, 可 10 岁开始或治疗后的 3~5 年内开始上述检查。 (3) 如出现甲状腺功能减退或亢进的临床症状或体征, 行甲状腺功能检测。
卵巢性索 - 间质肿瘤及其他女性生殖道肿瘤	<ol style="list-style-type: none"> (1) 8 岁开始, 每 6~12 个月行盆腔 B 超持续到至少 40 岁。 (2) 如出现任何体征 / 症状的临床评估 (例如, 多毛症、男性化、腹胀、疼痛、肿块、阴道出血), 及时行腹部 + 盆腔 B 超。
肾脏肿瘤	<ol style="list-style-type: none"> (1) 出现任何体征 / 症状 (例如腹部或一侧肿块、疼痛、血尿) 的临床评估。 (2) 自发现开始, 每 6 个月 1 次腹部 B 超持续至 8 岁, 后每年腹部 B 超, 持续至 12 岁。如果 12 岁后才确诊, 可行腹部 B 超基线检查。

续表

肿瘤名称	致病 <i>DICER1</i> 基因突变携带者
睫状体髓上皮瘤	确诊开始，或 3 岁开始每年 1 次，视力测量 + 扩瞳检查，持续至少 10 岁。
鼻腔软骨间充质错构瘤	每年筛查 1 次。
垂体母细胞瘤	每年筛查 1 次，对皮质醇过剩（如库欣综合征）、眼瘫、斜视和尿崩症的体征 / 症状的进行评估。
松果体母细胞瘤	每年筛查 1 次，如出现阻塞性脑积水的体征 / 症状，包括头痛、全卤门、呕吐、嗜睡或其他神经系统特征（例如向上凝视麻痹、眼震）立即评估。
<i>DICER1</i> 相关中枢神经系统肉瘤	每年筛查 1 次，如出现头痛、呕吐、步态变化或其他神经系统变化立即评估。

· 预防建议

目前无具体预防措施，可行三代试管对后续子代携带致病基因进行阻断。

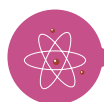
· 生育指导

如于妊娠期发现胎儿携带有胚系 *DICER1* 致病突变，可在孕 31~35 周行超声检查，是否有肺囊肿。由于大肺囊肿在极少数情况下会导致新生儿呼吸窘迫，建议产前识别肺囊肿，及时咨询高风险产科和胎儿医学专家，以监测怀孕和管理分娩。

许多具有胚系 *DICER1* 致病变异的个体在临床上无症状。一旦在受影响的家庭成员中发现了种系 *DICER1* 致病变异，可行三代试管。



复旦大学附属妇产科医院 | 期临床病房



六、考登综合症

1. 什么是考登综合症 (Cowden syndrome)

考登综合症 (Cowden syndrome, CS) 是一种遗传性疾病，是一组由 *PTEN* 基因的突变引起的疾病。其特点是身体不同部位出现多种非癌性肿瘤样生长（称为错构瘤）和患乳腺癌、甲状腺癌、内膜癌、肾癌、结直肠癌和黑色素瘤风险增加。患有该综合症的患者通常从 20 多岁开始出现大头畸形、毛囊瘤和口腔内表面光滑的白色丘疹（乳头状丘疹）。CS 被认为是罕见的，据估计，CS 在每 200 000 人中约有 1 人，女性居多。

2. 哪些人患有考登综合症风险增高？

- (1) 具有已知 *PTEN* 致病基因突变的家族。
- (2) 具有巨头、生殖器着色斑病和肠息肉病等 Bannayan–Riley–Ruvalcaba 综合征 (BRR) 的人。
- (3) 符合 CS 临床诊断个体。
- (4) 成人 Lhermitte–Duclos 病（小脑肿瘤）。
- (5) 自闭症谱系障碍和巨头畸形。
- (6) 2 个或更多个经活检证实的毛鞘瘤。
- (7) 2 个或更多主要标准（一个必须是巨头畸形）。

3. 考登综合症的患癌风险有多高？

肿瘤名称	考登综合症患癌风险
甲状腺癌	3%~10%
乳腺癌	25%~50%
子宫内膜癌	5%~10%
黑色素瘤	6%
结直肠癌	9%~16%
肾癌	5%~10%
子宫肌瘤（多发和早发）	25%
脂肪瘤	40%~50%
血管瘤	10%~40%

4. 我能做些什么来降低患癌风险？

- 筛查计划（您的主治医生基于您的个人或家族的癌症史，与您详细讨论这些筛查方案的选择）

(1) 甲状腺癌：

从 18 岁开始，每年 1 次甲状腺触诊和甲状腺超声。

(2) 乳腺癌：

从 25 岁开始，每 6 个月进行 1 次乳腺自我触诊检查；

从 30 岁开始，每年进行 1 次乳腺 X 光检查和乳腺 MRI。

(3) 子宫内膜癌：

从 30 岁开始，每年 1 次子宫内膜活检或经阴道超声检查（或从家庭中最早的患内膜癌年龄前 5 年开始），观察是否存在异常阴道出血。

(4) 皮肤肿瘤：

从 18 岁开始，每年进行 1 次皮肤检测。

(5) 结直肠癌：

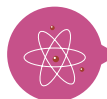
从 40 岁开始，每 1~2 年进行 1 次结肠镜检查。

(6) 肾癌：

从 40 岁开始，每 2 年进行 1 次肾脏超声或 MRI 检查。

· 预防措施（您可以遗传门诊就诊，跟专业医疗团队讨论降低乳腺癌风险的治疗方法及时机）

患有 CS 的女性：可以考虑预防性乳房切除术，此外，完成生育后还可以考虑进行预防性子宫切除术。



七、卵巢高钙血症型小细胞癌

1. 什么是卵巢高钙血症型小细胞癌？

卵巢高钙血症型小细胞癌是一类原发于卵巢的高度恶性、预后极差的罕见妇科肿瘤，在所有卵巢恶性肿瘤中所占比例不足 0.01%。常见于年轻女性，确诊年龄范围很广，从 7 个月到 56 岁不等，约 2/3 的患者会出现高钙血症。90% 以上的患者存在 *SMARCA4* 基因有害变异。

2. 哪些人可能患有卵巢高钙血症型小细胞癌？

(1) 携带胚系 *SMARCA4* 有害变异的女性。

(2) 家族中有 SCCOHT 患者的女性。

3. 我能做些什么来降低患癌症的风险？

· 筛查建议

目前尚无标准的 SCCOHT 筛查方式，建议患者及高危家庭成员进行 *SMARCA4* 相关的基因检测。

· 预防建议

- (1) 没有个人史和家族史的携带者须谨慎考虑双侧输卵管卵巢预防性切除手术。
- (2) 有家族史和个人史的携带者，可以在医师指导下进行双侧输卵管卵巢预防性切除手术。

复旦大学附属妇产科医院 I 期病房

复旦大学附属妇产科医院是国家首批临床重点专科、重点学科及药品临床研究基地，十余年始终蝉联中国妇产科专科医院第一。

复旦大学附属妇产科医院 I 期病房作为国内首个妇产专科医院 I 期病房，全方位接轨国际先进的医疗诊治技术。在这里，患者可以获得创新的治疗方案，获得免费的前沿药物，全程受到专业团队的规范诊治和健康管理。

用心呵护女性生命品质



为患者带来新的希望



联系我们

- 1. I 期临床试验门诊：周一至周五下午（黄浦院区：方斜路 419 号）
- 2. I 期临床试验病房联系电话：021-63338362
- 3. 病房地址：上海市方斜路 419 号 2 号楼 5 楼



I 期临床试验病房公众号



临床试验筛选二维码