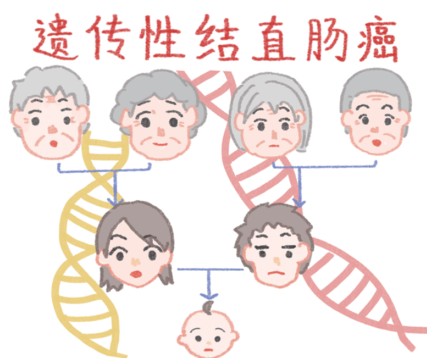


家人得了肠癌，我需要做肠镜吗？

复旦大学附属肿瘤医院内镜科 复旦大学上海医学院肿瘤学系 张晓兰 鄞志坤

“家人得了肠癌，我需要做肠镜吗？”临床常会被问到这样的问题。现有报道显示，与明显遗传相关的结肠癌占有所有结肠癌病例的5%。家族性腺瘤性息肉病（FAP）、林奇综合征等都是属于典型的遗传性结直肠癌。

遗传性结直肠癌的显著特点之一是发病年龄往往较轻。结直肠癌最常见于50岁以上的人群，但遗传性结直肠癌很可能发生在更早的年龄。具有遗传倾向的结直肠癌患者，特征是肠道内存在大量息肉；患有林奇综合征的人罹患其他癌症的风险也会增加，需要详细的遗传咨询。因此如果您有家人患有以上疾病，最好进行基因检测。对于具有遗传风险的人来说，筛查是一项重要的预防措施。



肠镜筛查对于预防和早期发现结直肠癌至关重要。建议无论是否有遗传风险，定期筛查可有效防治结直肠癌等发生及发展。

对于遗传性高风险人群，建议按如下规则开始

筛查：

1. *MLH1/MSH2* 突变引起的林奇综合征的高风险人群接受结肠镜筛查的起始年龄为20~25岁，或比家族中最年轻患者发病年龄提前2~5年。

2. *MSH6/PMS2* 突变引起的林奇综合征的高风险人群接受结肠镜筛查的起始年龄为30~35岁，或比家族中最年轻患者发病年龄提前2~5年。

3. 家族性腺瘤息肉病家系中的高风险人群从10岁开始接受结肠镜筛查，每年做1次结肠镜，并且持续终生。

对于散发性结直肠癌高风险人群，综合年龄、性别、一级亲属结直肠癌家族史、吸烟和体重指数（BMI）进行评分，原则如下：

年龄：≤49岁（0分），50~59岁（1分），≥60岁（2分）。

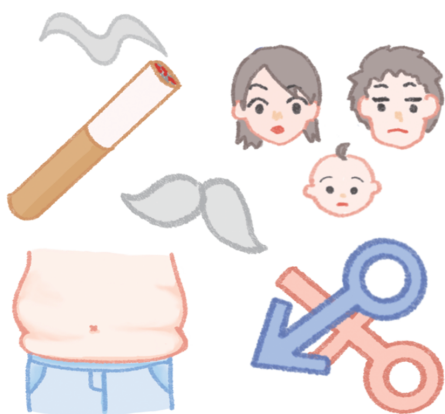
性别：女性（0分），男性（1分）。

吸烟史：无（0分），有（1分）。

BMI：<23kg/m²（0分），≥23kg/m²（1分）。

一级亲属（父母、子女以及兄弟姐妹）确诊结直肠癌：无（0分），有（1分；其中，如有1个一级亲属<60岁时被确诊为结直肠癌，或者2个一级亲属确诊结直肠癌4分）。

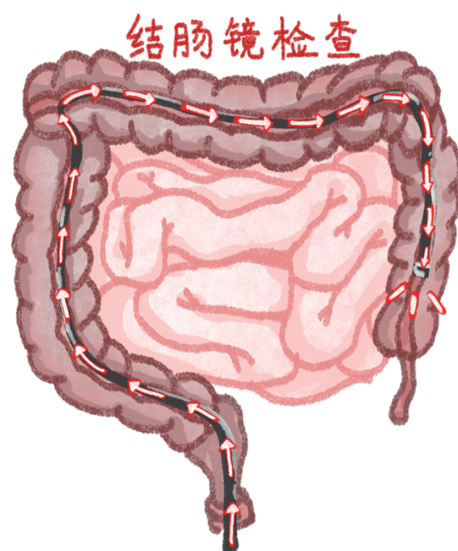
以上各项累计评分≥4分者，认定为高风险人群。



如属于散发性结直肠癌高风险人群，且无结直肠癌病史，推荐筛查起止在 40~74 岁之间。其中，有 1 个一级亲属 < 60 岁时确诊为结直肠癌，或者 2 个及以上一级亲属确诊结直肠癌，推荐从比一级亲属中最早确诊结直肠癌者诊断年龄提前 10 岁开始进行结直肠癌筛查，不对筛查起始年龄做限制。

只有肠镜检查才始终是一线筛查方法。不耐受或不依从一线筛查方法者，可选择免疫法或化学法的

大便潜血检测、乙状结肠镜、结肠 CT 成像、多靶点粪便 DNA 检测、甲基化基因检测等方法。需要提醒的是，这些筛查方法的灵敏度都低于结肠镜检查，这意味着存在漏诊息肉或早期癌症的风险。



(本文编辑：赵广智)

