

听说卵巢肿瘤会遗传？

复旦大学附属妇产科医院妇科 卢冲康 玉

在我们的印象中，癌症往往是由环境、生活方式和年龄等因素综合作用的结果。然而，随着医学研究的不断深入，人们发现，部分癌症的发生与家族遗传密切相关。例如，乳腺癌、结直肠癌和卵巢癌等恶性肿瘤中，约有 5%~10% 的病例由遗传因素驱动。

今天我们聚焦于卵巢癌，一种被称为“沉默杀手”的妇科恶性肿瘤。由于其早期症状隐匿，多数患者在确诊时已经是晚期，治疗难度大，生存率较低。幸运的是，随着对遗传机制的深入研究，我们逐渐发现，通过遗传咨询和基因检测，卵巢癌的遗传风险可以被提前识别，从而帮助高危人群采取预防措施，显著降低发病风险。

那么，卵巢癌为什么会具有遗传性？哪些人群需要重点关注？我们又能采取哪些干预措施？这篇文章将为您一一解答。

➤ 一、卵巢癌为何会遗传——基因是关键

研究表明，约 10%~25% 的卵巢癌病例与遗传因素密切相关，其中绝大多数是由特定的基因突变引起的。这些基因突变会破坏细胞的正常功能，增加细胞癌变的风险。

1. BRCA1 和 BRCA2 基因：卵巢癌遗传的主要罪魁祸首

BRCA1 和 BRCA2 是人体内最重要的肿瘤抑制基因之一，它们的主要功能是修复受损的 DNA，维护基因组的稳定性。正常情况下，这些基因可以防止细胞异常增殖，从而抑制肿瘤的发生。然而，当 BRCA1 或 BRCA2

基因发生突变时，细胞的 DNA 修复功能会显著下降，导致癌症风险大幅增加。

(1)终生风险 评估女性携带 BRCA1 突变，其终生患卵巢癌的风险为 39%~44%；携带 BRCA2 突变的风险为 11%~17%。相比之下，一般女性的卵巢癌风险仅为 1%~2%。此外，这些突变还显著增加乳腺癌的发病风险：BRCA1 突变携带者的乳腺癌终生风险高达 65%~74%，BRCA2 突变携带者的风险为 45%~69%。

(2)遗传模式 BRCA1 和 BRCA2 基因的突变呈常染色体显性遗传，这意味着无论是父亲还是母亲携带突变，子女都有 50% 的概率遗传该突变。

2. Lynch 综合征：另一个卵巢癌遗传风险因素

除了 BRCA 基因，Lynch 综合征也与卵巢癌的遗传性密切相关。Lynch 综合征是一种遗传性非息肉病性结直肠癌综合征，由错配修复基因（如 MLH1、MSH2、MSH6 和 PMS2）突变引起。这些基因的功能是修复细胞在分裂过程中发生的 DNA 错配。如果这些基因突变，卵巢癌的风险会显著增加。Lynch 综合征患者的卵巢癌风险为 10%~12%，远高于普通人群。该综合征还与子宫内膜癌和结直肠癌的高发病率相关。

3. 其他基因的潜在影响

近年来，科学家还发现了一些其他与卵巢癌遗传性相关的基因，如 TP53、RAD51C/D、PALB2 等。这些基因突变虽然较少见，但也可能对卵巢癌风险产生显著影响。

➤ 二、谁需要重点筛查？如何筛查？

1. 高危人群的定义

并非所有女性都需要进行遗传性卵巢癌的筛查。根据当前的医学指南，以下人群被认为是高危人群，应优先进行基因检测和筛查：

(1)家族史相关 有一级亲属（母亲、姐妹或女儿）患卵巢癌或乳腺癌，尤其是年轻时（<50岁）发病者。

家族中有多名女性患乳腺癌、卵巢癌或胰腺癌，或有男性乳腺癌患者的病例。

(2)个人病史相关 已被诊断为卵巢癌的患者，尤其是高级别浆液性卵巢癌。曾患乳腺癌，特别是三阴性乳腺癌的患者。

(3)已知遗传突变的家庭成员 家族中已有人被确诊为BRCA1/2或其他相关基因突变携带者。

2. 筛查方法

目前，筛查遗传性卵巢癌风险的主要方法包括：

(1)基因检测 检测BRCA1/2基因突变是重点，同时可以结合多基因检测，评估Lynch综合征和其他相关基因的突变。基因检测通过抽血或唾液样本完成，结果精确可靠。

(2)定期随访检查 对于已被确诊为高危人群的女性，应每6~12个月进行以下筛查：

妇科超声检查：观察卵巢及盆腔的结构和形态。**血液肿瘤标志物检测：**如CA125水平升高可能提示卵巢肿瘤，但其特异性有限，仅供参考。**影像学检查：**必要时进行磁共振成像（MRI），提供更高分辨率的结果。

➤ 三、能做些什么来降低风险？

尽管携带高危基因突变可能显著增加卵巢癌风险，但这并不意味着命运不可改变。科学的干预措施可以显著降低发病率。

1. 预防性手术：切断癌症的源头

对于携带BRCA1/2基因突变的女性，预防性输

卵管卵巢切除术（RRSO）是一项行之有效的措施。

(1)手术时机 NCCN指南建议：BRCA1突变携带者应在35~40岁之间，或完成生育计划后尽早进行手术；BRCA2突变者可适当延迟，但建议不晚于45岁。

(2)效果评估 预防性手术可将卵巢癌风险降低90%以上，同时减少乳腺癌的发病风险。

2. 药物预防：减少癌症风险的另一途径

口服避孕药

大量研究表明，长期使用口服避孕药（5年以上）可显著降低卵巢癌风险，尤其对于BRCA突变携带者有效。但口服避孕药可能略微增加乳腺癌的风险，因此需在医生指导下权衡使用。

3. 健康生活方式：环境与基因的共同作用

即便携带高危基因突变，良好的生活方式仍然是降低整体癌症风险的重要手段：

保持健康体重，避免肥胖。均衡饮食，多摄入富含抗氧化剂的食物，如水果、蔬菜和坚果。

定期锻炼，增强身体免疫力。避免吸烟和过量饮酒。

4. 心理干预：积极面对遗传性风险

知道自己携带高危基因突变可能对心理健康产生巨大冲击。遗传咨询在这方面起到了重要作用：帮助患者理解自身的遗传风险，提供科学的预防策略，减轻焦虑和恐惧。

【结语：科学面对，主动掌控健康】

遗传性卵巢癌的风险固然令人担忧，但基因检测和精准医学的快速发展正在为我们打开新的希望之门。通过遗传咨询、筛查和科学干预，高危人群不仅可以显著降低患病风险，还能在癌症的早期阶段得到及时诊断和治疗。面对遗传性疾病，重要的是采取科学态度，主动了解自身的遗传背景，与医生和遗传顾问密切配合，制定个性化的健康管理计划。通过科学与行动，我们完全可以将遗传性卵巢癌的风险控制在最低，拥抱更加健康的未来。