



贵黔国际总医院

Guiqian International General Hospital

基因诊疗咨询门诊建议书

姓名:	XXX	科室:	精准医学中心-基因诊疗咨询门诊
性别:	女性	床号:	/
年龄:	48岁	住院号:	/
联系电话:	/	ID号:	/
病史陈述者:	/	与患者关系:	本人
报告类型:	/	检测单位:	/

病史:	结肠癌术后，本院基因检测提示受检者携带 <i>MSH2</i> 基因上的杂合变异 <i>MSH2</i> :NM_000251.3:c.1165C>T:p.R389*。咨询者之子未携带该变异。
个人史:	贵州健康码绿码、行程码绿色，最近 14 天内无新型冠状病毒感染者（核酸检测阳性者）、疫区、境外人员接触史；无国外旅行史。
家族史:	咨询者母亲、咨询者一姐姐和一妹妹曾患子宫或卵巢相关癌症，病理诊断不详。咨询者哥哥无癌症相关病史。
临床诊断:	结肠腺癌，分期 pT2N0Mx
报告解读/检测建议:	<p>1. 关于咨询者:</p> <p>咨询者暂未发现远处转移迹象，暂无充分的证据表明 I 期结肠癌患者可从术后辅助化疗中获益，I 期结肠癌患者术后以观察随访为主，具体请结合临床，建议遵医嘱执行。</p> <p>MRD 评估理论上可以预测结肠癌的复发风险，但该技术目前尚不成熟，有机会时可考虑参与临床试验。</p> <p>关于遗传诊断:</p> <p>咨询者在 <i>MSH2</i> 基因上发现一个杂合致病变异 NM_000251.3:c.1165C>T:p.R389*。该变异的致病性明确，参照 ACMG 指南该变异为致病变异；咨询者患结肠癌，咨询者母亲、姐姐和妹妹患子宫和/或卵巢相关癌症，家族史和临床表现与林奇综合征相符。综合变异致病性、遗传方式和临床表型等因素，故考虑为林奇综合征。</p>

对于咨询者本人的建议：

考虑到 *MSH2* 基因致病变异携带者除结直肠癌外，胃、十二指肠、子宫内膜和卵巢部位的癌症发生风险显著增加，建议 1-2 年行一次胃十二指肠镜检查；建议 1-2 年行一次结肠镜检查（手术后遵医嘱执行）；子宫内膜癌和卵巢癌的筛查或预防有两种处理方式，建议结合个人情况选择，也可到妇产科等相关科室咨询。第一种：行子宫及其双附件预防性切除，第二种：若未行子宫及其双附件预防性切除，建议每 1-2 年行一次子宫内膜活检，以排除子宫内膜癌风险；建议定期经阴道子宫双附件超声及血清 CA125 监测等排除卵巢癌风险。治疗相关请转临床科室咨询。

2. 对于咨询者之子的建议：

由于咨询者结直肠癌的病因明确，为遗传性结直肠癌-林奇综合征。一代测序结果表明咨询者之子未携带变异 NM_000251.3:c.1165C>T:p.R389*，故咨询者之子按照一般风险人群管理即可，即结直肠癌的筛查可到 45 岁后根据自身情况评估是否筛查或具体筛查方式，有特殊情况时请到临床咨询。

3. 对于其他亲属的建议：

咨询者母亲、姐姐、妹妹要考虑林奇综合征相关癌症的筛查，建议先明确诊断。建议咨询者的兄弟姐妹及其相关直系亲属（子女）进行变异位点 *MSH2*:NM_000251.3:c.1165C>T:p.R389* 的检测。根据检测结果采取相应的对策。具体如下：

致病变异携带者的管理：无论男女，建议 20-25 岁开始每 1-2 年行一次结肠镜检查，建议 30-35 岁开始每 1-2 年行一次胃十二指肠镜检查。对于女性：若已经无生育需求，建议 40 岁之前行子宫和双附件预防性切除；未生育或未行预防性切除的女性，无症状的情况下建议 30-35 岁开始每 1-2 年行子宫内膜活检，以排除子宫内膜癌风险；建议定期经阴道子宫双附件超声及血清 CA125 监测等排除卵巢癌风险。有症状者应及早到临床科室处理。

根据 CSCO2021 结直肠癌诊疗指南，NCCN2021 遗传性结直肠癌筛查指南，NCCN2021 结直肠癌诊疗指南，建议林奇综合征个体可服用阿司匹林（aspirin）降低林奇综合征相关癌症的风险，但不能代替筛查。NCCN2021 结直肠癌诊疗指南建议个性化制定服用剂量，指南里一研究推荐的剂量是 325mg/每天；NCCN2021 遗传性结直肠癌筛查指南里提及一研究的用量为 600mg/每天，但强调了多数研究使用的剂量是低于这个数值的，此处仅供参考，建议转临床科室咨询。总体来说，连续服用阿司匹林 2 年以上有效果，时间更短时是否有效存在争议。

	<p>致病变异携带者的生育指导：携带致病变异的个体，有 50% 的风险将该变异传递给后代。故对于明确为致病变异携带者的个体，若有生育需求时，可通过两种方式避免将该变异（疾病）传递给后代，体外受精+胚胎植入前遗传学检测或自然妊娠后产前诊断。产前诊断若采取羊水穿刺，穿刺时机一般为孕 16-22 周。建议提前到生殖中心或产前诊断中心咨询。</p> <p>致病变异未携带者的管理：未携带致病变异的个体，按照一般风险人群管理，结直肠癌的筛查可到 45 岁后根据个人情况考虑是否筛查或具体筛查方式。子宫内膜癌的筛查需根据个人情况评估后确定是否筛查。</p> <p>随着科学和临床研究的进展，疾病的诊疗和筛查方式时常发生变化，建议有需要时再次咨询。</p>
<p>注：基因诊疗咨询建议仅作为临床医生诊断和用药的参考，不能用做临床最终诊断和治疗的依据，临床医生还需结合患者的病史、家族史和临床检查做出最有益于患者的治疗方案。</p>	

咨询师: XXX

日期: X/X/X