

MUTYH-相關息肉病綜合症：*MUTYH* 基因均具有致病性變異的人士所需的資訊

本講義之目的是為您提供基因檢測結果的詳細資訊，以便您閱讀並與醫療服務提供者討論。研究人員將持續研究 *MUTYH* 基因，所以請每年與醫療服務提供者查詢一次，以便了解對您與家人都重要的新資訊。（本文件中劃有底線的醫療術語，請參閱最後一頁的詞彙表）。

您的 *MUTYH* 基因的兩個複製本均存在致病性變異。這表示您患有 *MUTYH*-相關息肉病綜合症(亦稱為 **MAP 綜合症**)。

什麼是遺傳性癌症？

- 癌症是常見的疾病。在美國，每 3 人當中就有 1 人在其一生中罹患某種類型癌症。
- 約有 5-10% 的癌症（高達每 10 人中有 1 人）屬遺傳性。當出生而帶有致病性變異（亦稱為突變）的基因時，此基因會增加罹患某種類型癌症的機率，因此出現遺傳性癌症。致病性變異可一代傳一代。
- 一般來說，患有 **MAP 綜合症** 的家族具有下列一項或多項特徵：
 - 多發性結腸息肉，通常會在年輕時被診斷出來。
 - 結腸癌，可能在年輕時被診斷出來。

什麼是致病性變異？

- 脫氧核糖核酸 (英語簡稱 - DNA) 是從雙親傳給子女的遺傳物質。它包括我們身體如何發育、生長及運作的指令。基因 是一小段 DNA，在體內有特定的功能。部分基因決定眼睛顏色或身高等特徵，而其他基因則與我們的健康有關。

我們的基因都有差異，這使我們彼此不同。這些差異大多數並不會改變我們基因的運作方式。然而，部分的差異卻會讓基因無法正常運作。這類差異稱為致病性變異或突變。

為什麼 **MAP 綜合症** 會增加罹患癌症的風險？

- *MUTYH* 基因的作用是防止癌症出現。當運作正常時，*MUTYH* 會透過修復細胞中的 DNA 缺損來預防癌症。
- 出生而帶有 **MAP 綜合症** 的人士沒有正常運作的 *MUTYH* 基因複製本，因此他們罹患癌症的風險高於一般。

與 MAP 綜合症相關聯的癌症風險有那些？

出生而帶有 MAP 綜合症的人士也有較高的風險在結腸中長出癌前病變息肉，稱為腺瘤。腺瘤是一種癌前病變腫瘤，如不切除的話，就可能發展成結腸癌。以下列表概述了與 MAP 綜合症相關的癌症風險。

列表：[終生罹患癌症風險\(一生中任何時候患上癌症的機會\)](#)

	沒有 MAP 綜合症的人士	患有 MAP 綜合症的人士
結腸癌	4-5%	70-90%*
小腸癌	<1%	4%

GeneReviews.org; 國家綜合癌症網絡 (National Comprehensive Cancer Network) 之遺傳性/家族性高風險評估：結直腸指引，2023 年第 1 版
*這些風險是基於沒有做定期篩查及/或沒有接受其他治療（例如風險降低手術）的人士。

- 上方數字以範圍顯示。這是因為並非所有家庭／個人都有完全相同的風險程度。風險會受到多個因素影響，包括環境、生活方式、個人病史、家族癌症病史及其他遺傳或未知因素。

是否有可能修復致病性變異？

可惜，目前尚無法修復 *MUTYH* 基因中的致病性變異。然而，改變您的醫療保健和某些生活方式是有可能的。醫療服務提供者將與您討論這些選項，為您建立最佳的醫療護理方案。

醫療護理的建議是什麼？

針對 MAP 綜合症人士的醫護計劃建議分為三類：**監測**、**手術**和**藥物**。

監測：

監測之目的 (也稱為「篩查」) 就是儘早診斷癌症。雖然科學家和醫生無法防止癌症出現，早期偵測卻相當重要。當早期偵測到癌症時，成功治癒的機率可能更高。有一些非常好的監測方法可用於某些癌症，但並非適用於所有類型的癌症。

以下列表概述有關具有 MAP 綜合症的人士的監測建議 (改編自 National Comprehensive Cancer Network 之遺傳性/家族性高風險評估：結直腸指引，2023 年第 1 版) *請注意這些是一般指引。提供給個別患者和家庭的特定指引可能有所不同。*

癌症類型	監測建議
結腸癌	不遲於 25-30 歲開始 (或更早，根據家族病史而定) 進行大腸鏡檢查；每 1-2 年重複一次。 當有 20 個以上息肉出現和/或大腸鏡檢查難以切除息肉時，考慮結腸切除術
胰腺癌	從 30-35 歲開始，定期接受上消化道內視鏡檢查

風險降低手術選項：

風險降低手術的目標在於癌症形成前切除健康的組織，藉此降低癌症的風險。這亦稱為預防性手術。風險降低手術不會消除患上癌症的機率，但可大幅降低此機率。

- **結腸切除術**：此手術切除全部或部分結腸 (大腸)，以降低得結腸癌。一旦出現大量的息肉，而這些息肉無法單靠結腸鏡檢查處理，通常需要進行結腸切除術。進行結腸切除術的時間取決於年齡、息肉數量和其他因素。對於患有結腸癌及 MAP 綜合徵的患者，也建議進行這種手術。切除結腸和/或直腸有各種不同類型的手術，應與腸胃專科醫生和受過專業訓練的外科醫生討論。大多數結腸切除術不需要安放一個永久性外袋。



藥物（預防性化學療法）：

- **Sulindac**：一些研究顯示，非類固醇抗發炎藥(英語簡稱-NSAID)中的 sulindac 可能會阻止結腸息肉生長。然而，這還要繼續深入了解 MAP 綜合症人士使用 sulindac 的情況，它可能適合或可能不適合您。**使用 sulindac 並非適合所有人，在尚未與您的醫護服務提供者討論前不應該服用。**

我該向誰求醫？

請務必尋找您信任的醫護服務提供者作長期跟進護理。您的家庭醫生在這方面可以提供部份護理。在某些情況下，您可能需要諮詢專業受訓的醫護人員。我們很樂意按需要給您提供轉介至麻省總醫院的專科。

我怎樣才能以健康的生活方式來降低罹患癌症的風險？

每個人都應遵循健康的生活方式，但對於癌症風險較高的人更為重要。根據美國癌症協會 (American Cancer Society) 的建議，健康的生活方式包括：

- 避免抽菸。
- 維持健康的體重。
- 定期參與體力活動。
- 保持健康飲食，多吃水果和蔬菜。
- 限制自己每天不超過 1 至 2 杯酒精飲料。
- 為您的皮膚和眼睛做防曬保護。
- 了解自己的身體和病史、家族病史及個人健康風險因素。
- 進行定期身體檢查和癌症篩查。

我的家人也有致病性變異基因的機率有多少？

- **您的子女**：如果您有 MAP 綜合症，其一 *MUTYH* 基因致病性變異將會傳給您所有的孩子。只有當您的孩子的親生父或母也有 *MUTYH* 基因致病性變異時，您的孩子才會患有 MAP 綜合症。MAP 基因致病性變異與兒童癌症無關，並且不會改變一個人在 20-25 歲之前的醫療保健計劃。因此，不建議對兒童（18 歲以下的未成年人）進行 MAP 綜合症的檢測。
- **您的兄弟姊妹及其他親屬**：在大多數情況下，MAP 綜合症人士的兄弟姐妹有 25% 的機率也患有 MAP 綜合症。此外，其他家人（例如雙親、堂表親、姑姨、叔伯）也會有 MAP 綜合症的風險。
- **生育計劃**：MAP 綜合症人士擔心將 *MUTYH* 基因致病性變異傳給子女。一些患者表示對如何減少機會懷上 MAP 綜合症胎兒的生殖方法感興趣。如果您有興趣深入了解這些選項，請聯絡您的遺傳科諮詢師進行轉介。

遺傳諮詢師給您的信函提供更具體的建議，有關那些親屬適宜進行基因檢測。如有任何進一步的問題，請隨時與我們聯絡。

單一 *MUTYH* 基因致病性變異有那些風險？

您的一些親屬可能得知他們有單一 *MUTYH* 基因致病性變異（攜帶者）。這些人沒有 MAP 綜合症。然而，根據家族癌症史，*MUTYH* 攜帶者罹患結腸癌的風險與一般人相比可能略為增加。

我可以在那裡找到其他資訊？

如有任何疑問或需要其他資源，請隨時與我們聯絡。有些人認為與其他有類似疑慮的 MAP 綜合症的人士交談相當有幫助。如果您有興趣，我們很樂意為您安排。



以下是其他資訊來源的清單：

Center for Cancer Risk Assessment
Mass General Cancer Center
麻省總醫院癌症風險評估中心
www.massgeneral.org/ccra

American Cancer Society
美國癌症協會
www.cancer.org
(800) 227-2345

Colorectal Cancer Alliance
結直腸癌聯盟
www.ccalliance.org
如患者和家屬需要援助，致電
(877) 422-2030

National Cancer Institute's Cancer Information Service
國立癌症研究所資訊服務
www.cancer.gov/aboutnci/cis
(800) 4-CANCER



癌症基因術語詞彙表：

- **細胞**：任何生物的基本結構和功能單元。每個細胞都是化學物質和水的小型容器，並以細胞膜包裹。人體由 100 兆個細胞組成以形成身體的所有部位，例如器官、骨骼和血液。
- **DNA**：脫氧核糖核酸(DNA)是從雙親傳給小孩的遺傳物質，並提供人體如何發育、生長及日常運作的指令。
- **早期偵測**：找出癌症剛開始形成的過程。
- **基因**：基因是一小段 DNA，為具體的特質提供指令。
- **遺傳特質**：從雙親傳給子女的性格或特徵。
- **終身致癌風險**：個人在他或她的一生中會罹患癌症的機率。有時候會定義為直到 75 或 80 歲罹患癌症的機率。
- **致病性變異**：讓基因無法正常運作的變化。也稱為突變。
- **風險降低手術**：在癌症形成前切除健康的組織或器官的手術。亦稱為預防性手術。
- **監測**：偵測癌症形成前或癌症重現（復發）的早期跡象的篩查或程序。
- **綜合症**：一併出現並表現出某種疾病或健康狀況的一系列體徵和症狀
- **腫瘤抑制基因**：在正常運作時，腫瘤抑制基因會控制細胞的生長，藉此防止出現癌症。
 - **錯配修復 (MMR) 基因**：腫瘤抑制基因有多種類型，錯配修復基因只是其中一種。當細胞中產生新的 DNA 時，錯配修復基因有助於校對新的 DNA 鏈，以檢測和糾正錯誤。

