

解锁乳腺癌的遗传密码 ——BRCA 基因检测

乳腺癌是全球女性发病率最高的恶性肿瘤,据国家癌症中心最新统计,2022年我国乳腺癌新发病例数为35.72万例,死亡人数达7.5万人,不仅严重影响女性的身心健康,还给家庭和社会带来沉重的负担。随着医学的不断发展,人们逐渐认识到乳腺癌的发病与多种因素有关,其中,遗传是非常重要的因素。下面我们将详细探讨乳腺癌的遗传风险,并重点强调BRCA基因检测的重要性。

乳腺癌与基因突变密切相关

乳腺癌并非由遗传因素所决定,但确实存在一定的遗传相关性。据流行病学调查发现,约5%~10%的乳腺癌病例与遗传因素密切相关。如果一个人近亲中有人患乳腺癌,那么其患病风险会相应增加,尤其是直系亲属(如母亲、姐妹、外婆)中有乳腺癌患者时,患乳腺癌的几率会更大。这种遗传相关性在年轻乳腺癌患者中尤为明显,即发病年龄越早,亲属中患乳腺癌的风险越大。

BRCA1和BRCA2基因被认为是与乳腺癌高度相关的遗传因子,这些基因所编码的蛋白质在细胞中扮演着DNA修复的关键角色,一旦这些基因出现变异,细胞内的DNA修复机制便会受到影响,进而引起DNA损伤的累积,从而显著增加癌症发生的可能性。

对于有乳腺癌家族史的人群而言,BRCA基因检测格外重要,这项检测可以评估个人是否携带BRCA1和BRCA2基因突变,从而判断乳腺癌的发病风险。一旦发现基因突变,个体罹患乳腺癌的可能性将大幅提升。因此,BRCA基因突变的携带者属于乳腺癌的高危人群;此外,月经初潮年龄≤12岁、绝经年龄≥55岁、有乳腺活检史或乳腺良性疾病手术史、使用“雌孕激素

联合”的激素替代治疗超过6个月等,也属于乳腺癌的高危人群。

基因检测具有高度的复杂性、严肃性,必须在尊重伦理的前提下进行,正确解读基因检测报告。基因突变的家系验证要在男女亲属中同时进行。通过科学的遗传咨询和生育管理,可以降低患癌风险,保护下一代的健康。做基因检测应选择正规机构,认准具备临床资质的检测实验室,检测前后需由专业遗传咨询师解读结果并评估家族风险。

当然,即使检测出基因突变或具备其它高危因素,也不意味着必然患病,而是提醒个体需采取更为主动的预防策略与健康管理。通过积极的生活方式调整和预防措施,可以大大降低乳腺癌的发生概率,将其扼杀在萌芽状态。

调整生活方式很重要

1. 均衡饮食 维持饮食平衡至关重要,减少高脂、高糖、高盐食物的摄入,多吃增加富含纤维素及维生素的蔬菜、水果和全谷物。建议:①每日膳食纤维摄入量≥30克;②非淀粉类蔬菜和水果≥400克/天,同时增加豆制品摄入;③若以淀粉类为主食,规律食用非淀粉类食材、水果、豆类;④限制精加工食物的摄入,如快餐、含糖饮料等;⑤每周红肉(如牛肉、猪肉)摄入量控制在350~500克,尽量少

乳房肿块硬



食用加工肉类。

2. 适当运动 研究发现,每天运动30~45分钟,每周5天,持续3个月,可有效提升免疫力。此外,运动还能保持健康的形体,降低体脂率,预防乳腺癌的发生,因为肥胖也是引起乳腺癌的关键因素之一,对乳腺癌高危人群意义更大。

3. 充足睡眠 规律作息,保证充足的睡眠可以增强身体的免疫力,也是预防乳腺癌的主要方法。建议晚上23点前入睡,保证7~8小时睡眠时间,适当午睡,时间不超过1小时,避免熬夜和过度劳累。

4. 积极心态 保持积极乐观的心态,培养兴趣爱好,如插花、绘画、舞蹈、唱歌、写日记等,及时疏缓压力,保持心情愉悦,也可降低乳腺癌的风险。

5. 戒烟限酒 研究证明,吸烟和饮酒都会增加乳腺癌风险,因此,戒烟和限酒都是必要的。

定期自查和筛查是关键

1. 定期自查乳房是预防乳腺癌的有效手段 每月月经结束后7~10天进行自我检查(绝经后女性可每月固定一天进行检查),用食指、中指、无名指指腹以打圈方式轻触整个乳房,轻轻感受皮肤下是否有

肿块,同时把腋下和锁骨上下也触摸一下,看是否有肿大的淋巴结。触诊后对着镜子,观察两侧乳房形状是否对称,是否有乳头溢液、凹陷或皮肤“橘皮样”改变等。一旦发现任何异常,应及时就医。需要提醒的是,乳房自查只能作为初步筛查手段,不能代替专业检查。

2. 定期进行乳腺癌筛查是预防乳腺癌的重要手段 建议女性定期进行乳腺健康体检,20~39岁女性每1~3年进行一次乳腺B超筛查及乳腺专科检查,40岁及以上女性每年进行一次乳腺X线摄影(钼靶)和乳腺超声检查,有高危因素者应提前至35岁甚至更早开始筛查,每年1次乳腺X线摄影(钼靶)检查,每6~12个月1次乳腺体检和乳腺超声检查,必要时联合乳腺MRI。

BRCA基因检测对于评估个体患乳腺癌风险扮演着关键的角色。对于具有乳腺癌家族史的人群来说,进行BRCA基因检测并采取相应的预防和管理措施是降低乳腺癌风险的有效途径。记住,基因风险不是命运,而是行动的号角。只有主动筛查、科学管理,才能将生命密钥掌握在自己手中。

北京协和医院 侯春玲 郭海凌 张帆

应对绝经后挑战 保健秘籍“四步走”

姐妹们,是不是感觉四十往后的日子,身体悄悄换了节奏?“老朋友”开始时来时不来,晚上睡觉动不动就一身汗,心里也像有个小火苗,一点就着?别慌也别烦,这很可能是更年期(医学上叫绝经期)来了,卵巢这位“劳模”要退休,身体里的雌激素也跟着变少,身体一下子没适应过来,才闹出这些小动静。想要平稳度过更年期,可以按以下方法四步走。

第一步 管住嘴,身体有本钱

体内的雌激素少了,骨头里的钙就容易溜走,引起骨质疏松。护好骨头,钙和维生素D是黄金搭档!牛奶、酸奶、豆腐、深绿色蔬菜都是高钙食物,芝麻酱、虾皮也别小看,拌面炖汤撒上一点,方便又补钙。想让补进去的钙好好待在骨头里,维生素D这个“搬运工”得给力,除了多补充蛋黄、肝脏,关键要多晒太阳,每天抽十来分钟,让胳膊腿儿见见光就行。

这个阶段,血糖血脂也容易出“幺蛾子”,必须管住嘴。最好将米饭、馒头换成糙米、燕麦、全麦面包等粗粮;想吃甜食,可以吃些苹

果、蓝莓或者一小把坚果,不要吃蛋糕、点心等高糖食物;尽量用炖、蒸、煮等烹饪方式,少用煎、炒、炸,炒菜建议用像橄榄油、山茶油。

第二步 动起来,活力自然来

有氧运动是定心丸,尤其对于有盗汗现象的人特别灵,快走、慢跑、游泳、跳操等方式都可以,每周3次,每次30分钟左右,让自己微微出汗、有点小喘的程度正好。坚持下来,你会发现盗汗次数明显变少了。

练点力气,骨头才硬气。肌肉结实了,才能撑住骨头,保护关节。在家扶着椅子做做深蹲,用根弹力带练练后背,每个动作重复

10~15下,隔一天练一次,能有效预防腰酸背痛。

拉伸放松,睡得更香。睡前花10分钟做做简单的拉伸或瑜伽,比如舒服地蜷着,或者躺着把腿轻轻倒向一边,让紧绷的骨盆和腰背松下来,能帮你更快入睡,睡得更沉。

第三步 稳住心态,日子才顺心

首先要明白烦躁、委屈、失眠等感觉是身体激素变化带来的,不是“事儿多”或者“不够坚强”。理解它,并接纳它,别跟自己过不去。其次可以找点乐子,培养一点小爱好。如喜欢侍弄花草,就精心打理你的小天地;爱好音乐舞蹈,就跟着节奏动起来;或者约上几个

姐妹喝喝茶、聊聊天、吐吐槽,把心里的不痛快说出来,心情自然就亮堂了。

第四步 常年检,健康不掉线

更年期是身体自然变化的一个阶段,就像身体的小升级,定期检查可以帮咱们顺利过关,下面几个项目记得安排上:一是查查激素水平,知道自己处在更年期的哪个阶段。二是查查骨密度,如果缺钙,记得及时补上,别等弯腰提重物时“咔嚓”一声就晚啦。三是监测血脂、血糖、血压,防止“三高”。四是定期筛查乳腺、宫颈,发现异常,尽早治疗。

岳阳市岳阳楼区妇幼保健院 郭奕