

# 姐姐因卵巢癌去世 妹妹难逃“基因”魔咒 哪些人群应该做 BRCA 基因检测?

不久前,48岁的欧女士因“消化不良”到医院就诊,经检查确诊为卵巢癌,且已经全腹扩散,并转移至锁骨上淋巴结,属于晚期,而她的姐姐也是因为卵巢癌于两年前去世。为什么姐妹俩都难逃卵巢癌“魔咒”呢?欧女士的基因检测结果给出了答案——BRCA1 胚系突变。

## BRCA 基因突变 导致患癌风险增加

卵巢癌被称为“妇瘤之王”,早期没有特异症状,当出现明显症状时往往已经是中晚期。所谓胚系突变,是指身体里的每一个细胞都携带变异,可以通过上一代遗传给下一代。这意味着,欧女士的女儿、外孙女可能面临着跟她一样的“基因魔咒”。

BRCA 基因突变会导致女性生殖系统恶性肿瘤,所以它引起的家族性恶性肿瘤又称为“遗传性乳腺癌与卵巢癌综合征”。有研究发现,BRCA1 基因突变的女性,其乳腺癌发生风险超过 60.0%,是普通人的 16.1 倍;卵巢癌的发生风险达 39.0%~58.0%,是普通人的 75.6 倍。BRCA2 基因突变女性,其乳腺癌发生风险超过 60%,是普通人的 10.9 倍;卵巢癌发生风险达 13%~29%,是普通人的 11.3 倍。除此之外,BRCA1 和 BRCA2 基因突变与输卵管癌、腹膜癌、前列腺癌、胰腺癌等风险增加也相关。

## 哪些人应该进行 BRCA 基因检测

建议以下两类人群进行 BRCA 基因的检测:

1. 已确诊乳腺癌或卵巢癌且满足以下情况之一:1) 诊断年龄在 45 岁前;2) 诊断时年龄在 50 岁之前且伴有双侧乳

腺癌;3) 至少有一名亲属有乳腺癌或胰腺癌或前列腺癌;4) 小于 60 岁的三阴性乳腺癌患者;5) 男性乳腺癌患者。

2. 具有乳腺癌或卵巢癌家族史的人群满足以下情况之一:1) 近亲属存在至少 1 名 50 岁之前乳腺癌发病史;2) 近亲属存在 2 名以上任何年龄乳腺癌发病史;3) 家族中存在双侧乳腺癌或近亲属中有至少 1 名卵巢癌史;4) 家族中有男性乳腺癌;5) 家族中大于 2 名诊断乳腺癌、卵巢上皮癌、胰腺癌、前列腺癌、肠癌;6) 血缘亲属中已检测到明确的 BRCA1/2、RAD51C /RAD51D /BRIP1 /PALB2 基因致病突变。

## 查出 BRCA 基因突变 该怎么办

对于女性而言,建议积极筛查和预防性切除。

1. 积极筛查 从 18 岁开始进行乳腺自查;25~29 岁每年进行一次乳腺磁共振检查(MRI),30~75 岁每年乳腺钼靶与核磁交替进行,具体可咨询乳腺科。

2. 预防性切除 实施降低风险的双侧输卵管卵巢切除术, BRCA1 突变者建议 35~40 岁进行, BRCA2 突变者建议 40~45 岁进行。

对于男性而言,建议从 35 岁开始进行乳腺健康教育和乳腺自查,每 12 个月进行乳腺检



查,具体可咨询乳腺科;从 40 岁开始, BRCA2 突变者进行前列腺癌筛查, BRCA1 突变者可以考虑前列腺癌筛查;从 50 岁开始或者比家族中最年轻的男性乳腺癌发病年龄提前 10 年,考虑每年进行乳腺钼靶检查。

## 预防性切除手术 有没有副作用

很多女性对于预防性卵巢切除术有顾虑,因为卵巢除了有生育功能外,也是分泌雌孕激素的内分泌器官。

绝经前切除卵巢,会带来较明显的更年期症状,但是,医生会在手术范围、手术时机、手术技巧、手术方式方面做综合评估,同时依托遗传检测、遗传咨询、乳腺科、病理影像、生殖内分泌等多学科的支持,通过更完善的评估、更精细的方案设计、个性化的术后激素治疗,尽可能减小甚至完全消除切除卵巢对患者未来生活质量的影响。

复旦大学附属妇产科医院  
杨静 姜伟

# 当育龄期女性遇上癫痫

王女士有多年的癫痫病史,婚后一直没有要孩子,近 3 年病情控制稳定,夫妻俩想要个孩子,于近日来到医院咨询。医生提醒,如果癫痫患者 9 个月未发作可以计划怀孕,如果 3~5 年无发作,可以在专科医生评估下考虑逐渐停药,然后再备孕。

## 育龄期癫痫患者 备孕前做哪些准备

1. 咨询癫痫专科医生和产科医生,通过孕前评估、选择最佳受孕时机,可减低胎儿畸形和儿童智力发育障碍的风险。

2. 配偶应同时进行相关检查,以保障顺利怀孕。

3. 建议育龄期癫痫女性从备孕开始每天补充叶酸,并至少持续到孕 12 周。如怀孕前已停用抗癫痫药物,建议每日服用叶酸剂量 0.4 毫克;如果

正在服用抗癫痫药物,尤其服用拮抗叶酸的抗癫痫药物,或者既往有流产史、曾生产过神经管畸形儿,建议每日服用叶酸 5 毫克。

## 服用抗癫痫药物 对宝宝有影响吗

1. 根据《中国围妊娠期女性癫痫患者管理指南》,怀孕期间口服一种抗癫痫药物治疗的畸形概率约 3%,正常人群约 1%~2%。

2. 多种抗癫痫药物联合应用发生生命威胁或需要外科干预的重大先天畸形概率 4%~9%,较普通人群高 2~3 倍。

3. 抗癫痫药物畸形的发生风险主要发生在妊娠期前 12 周,建议在备孕时优先选择新型抗癫痫药物,并保持单药治疗的最低有效剂量。

## 怀孕期间如何预防癫痫发作

怀孕 12 周后,抗癫痫药物的血药浓度会有不同程度的下降以及睡眠不足、压力增加等,这些会增加孕期癫痫发作,建议癫痫孕妇每 2~3 个月进行门诊随访,依据孕前或孕早期抗癫痫药物的血药浓度基线值,及时调整药物剂量或联合治疗,从而有效避免孕期癫痫发作。

## 癫痫孕妇可以顺产能吗

绝大多数女性癫痫患者可以顺产,没有产科指征且癫痫发作控制良好者一般不需要剖宫产或提前分娩。对于癫痫发作频繁和癫痫持续状态风险高的少数孕妇,可以考虑选择性剖宫产。

河南大学第一附属医院  
高灵利

# 怀孕后睡不着? 换个睡姿试试

很多孕妈妈在怀孕之前对睡姿没有太多讲究,怎么舒服怎么来。但是怀孕之后发现怎么睡都不对劲,还经常出现尿频、抽筋等症状。那么,孕妈怎样才能提高睡眠质量,还会影响到宝宝呢?

## 影响孕妈睡眠质量的原因

1. 情绪波动 孕期由于孕激素影响,孕妈们的情绪起伏比较大,紧张、焦虑等情绪会影响睡眠。
2. 胎动 有时当孕妈想休息,宝宝却精力十足,不停地翻腾,孕妈的睡眠自然会受到干扰。
3. 尿频 孕后期增大的子宫会压迫膀胱,导致夜晚频繁起夜,从而影响睡眠。
4. 灼烧感 孕后期增大的子宫会压迫横膈膜,导致胃酸反流,出现烧灼感影响睡眠。
5. 身体不适 很多孕妈都会出现腿抽筋、皮肤瘙痒等不适,而夜间会更明显,从而影响睡眠质量。

## 如何改善孕期睡眠质量

1. 不同孕期采用不同睡姿
  - (1) 孕早期(1~3 个月):此时期的胎儿小,不容易受到外界压迫,孕妈可以采取任何自己舒适的睡姿,仰卧、侧卧均可。
  - (2) 孕中期(4~7 个月):此期最好采取侧卧位,如果感觉下肢沉重,也可采取仰卧位,并用松软的枕头稍微抬高下肢。
  - (3) 孕晚期(8~10 个月):这个时期的孕妈宜采取左侧卧位。
2. 适当补充钙和维生素 D 妊娠期间尤其是孕晚期,胎儿的骨量显著增加,对钙的需求量大大增加,如果孕妈不能及时补充,极易造成母体缺钙,引起周身无力、小腿抽筋、腿酸软、腰腿痛等现象。因此,孕妈可以在医生的指导下适当补充钙剂和维生素 D。
3. 睡觉之前少喝水 孕妈睡前几小时要少喝水,以免夜尿频繁影响睡眠。

南京市妇幼保健院产科  
主任医师 乌兰

# 妈妈感染“艾梅乙” 还能母乳喂养吗?

母乳是婴幼儿最理想的天然食物,那么,若妈妈不幸感染了艾滋病、梅毒或乙肝,还能母乳喂养吗?

## 艾滋病妈妈喂养建议

研究证实,如果没有任何干预措施,艾滋病毒(HIV)的母婴传播率高达 30%~50%,母乳喂养可以引起 HIV 母婴传播。因此,如果妈妈不幸感染了艾滋病毒,应尽可能人工喂养;如果不能提供足够配方奶时,在接受正规抗病毒治疗的前提下,可以进行纯母乳喂养 6 个月(最好消毒后喂养)。切忌混合喂养。

## 梅毒妈妈喂养建议

分娩前完成规范驱梅治疗者,产后可以母乳喂养;分娩前未进行规范治疗,或临分娩前 1~2 周才确诊者,不能直接母乳喂养,可以将母乳经巴氏消毒后喂给宝宝,同时母亲尽快开始治疗,疗程结束后,可以直接母乳喂养。

如果哺乳期发现梅毒感染,应暂停哺乳,并尽快治疗,疗程结束后可以母乳喂养。治疗期间,乳汁经巴氏消毒后可以喂哺。

## 乙肝妈妈喂养建议

无论是妈妈感染乙型肝炎病毒,还是高病毒载量或 HBeAg 阳性、乳头皲裂或出血、肝功能异常,或者宝宝存在口腔溃疡等情形,均不影响母乳喂养。

刘湘