基因检测

Printed from https://www.cancerquest.org/zh-hans/geihuanzhe/jianceyuzhenduan/jiyinjiance on 11/03/2026

GeneticTesting.jpg

基因是什么?

基因是所有生物遗传的单位。它们是一长串的DNA。一个人体内的基因集合就像是整个身体的蓝图。从你的眼睛颜色到身高，甚至一些个性的特征都可以在你的DNA中编码。一个人所拥有的基因集合被称为他们的基因组。人类的基因组位于64条染色体上（其他动植物有不同数量的染色体）。一个人的染色体是遗传的-- 一组23对来自母亲，另一组23对来自父亲。就像语言是由字母和单词组成一样，基因是由4个部分组成的，称为核苷酸（nucleotide）。DNA中四种核苷酸的化学名称缩写为A，C，G和T。有些基因包括指导蛋白质生产的信息。在这些基因中，DNA“字母”被组织称三个字母的”单词“。这些三胞胎是信使核糖核酸（mRNA）中“密码中”的前身。它们引导蛋白质的形成；每三个字母的密码引导一个氨基酸的插入。

学习更多关于翻译（生物学）以及转录

了解与癌症相关的基因。

什么是基因突变?

DNA的损伤会导致编码信息的改变。这些变化被称为突变，有些突变会导致疾病，包括癌症。基因检测技术让一些人可以选择找出是哪些突变导致了癌症，或者他们是否遗传了一个在未来可能会致癌的基因突变。在人的卵子或精子中发现的基因变化可以遗传给他们的孩子。这些基因上的变化可能会导致癌症，其中许多可以通过基因鉴定测试。如果人类基因是一本书，基因测试就像是在寻找错别字。这类的错误可能是由有害环境因素引起的，比如香烟烟雾中的化学物质或来自太阳的紫外线，也可能是家族遗传的。有些突变几乎总是导致癌症，而另一些突变只会增加患者患特定癌症的风险。 重要的是，我们都有与癌症风险相关的基因。比如说，每个人都有BRCA1基因。BRCA1基因突变会增加癌症风险。基因测试的目的就是发现突变。

有不同类型的突变会改变基因的DNA序列。突变的严重程度各不相同，有些没有已知的影响，而有些可能有很大的健康影响。

进一步了解突变及其影响。

什么是基因测试？是针对谁的?

基因检测可以在诊断之前或之后进行。对于那些有癌症家族史的人，或者曾今接触过可能是他们处于高风险的有害物质，如香烟烟雾或紫外线辐射的人，有时会建议他们进行预测性或预防性测试。 对于那些刚刚被诊断为癌症的患者，建议进行诊断测试，这些癌症可以通过靶向治疗或检查点抑制剂免疫法进行治疗。这些测试帮助病人和医生决定哪一种疗程最有效。 根据情况， 可以对肿瘤样本，血液样本，或者头发和皮肤样本进行测试。这些样本被送到实验室，技术人员在那里寻找染色体结构，蛋白质和／或DNA序列的异常。 1

遗传性 (家族性) 癌症

遗传性癌症是由肿瘤抑制基因突变引起的。肿瘤抑制因子是一种调节细胞分裂和其他相关过程的蛋白子。肿瘤抑制因子负责DNA损伤修复，并确保受损细胞不再继续分裂。当一个人在任何一个基因上继承了一个基因突变，这个突变极有可能会突然出现在它身体内的每一个细胞里，因为每个细胞都拥有相同的遗传密码。但是，要使癌症真正的形成，细胞中必须发生第二次突变。这个概念被称为“两次冲击假说”。那些有遗传突变的人在每个细胞中都有一次冲击。这些个体更容易患癌症，因为很有可能在某一时间细胞中发生另一种突变，导致该特定细胞发生再次冲击，并可能失控分裂。

基因检测可用于检查与多种相关的突变，包括某些形式的乳腺癌，结肠癌，眼癌，肾癌，和内分泌癌。

进一步了解遗传性癌症以及其基因突变。

基因突变会在人的一生中发生吗?

简单的回答是会的。 随机发生的基因突变被称为自发突变。 自发突变可以发生在肿瘤抑制基因中，也可以发生在原癌基因中。原癌基因会推动细胞分裂，通常是转录因子或者生长因子，这意味着它们负责告诉细胞开始复制其DNA。当原癌基因发生突变并变得异常时，它被称为癌基因。癌基因和抑癌基因之间一个大的区别就是癌基因的突变通常是“显性的”，这意味着只有基因拷贝的过程有缺陷才会造成伤害。癌基因的突变很少会被遗传，因为它们常常会直接导致胚胎致死。然而，两个已经知道的例外是癌基因RET和CDK4。RET和CDK4都编辑蛋白激酶，RET与家族性甲状腺癌有关，CDK4与家族性黑色素瘤有关。2 另一方面，肿瘤抑制基因的突变通常是隐性的，这意味着在大多数情况下，两个拷贝都必须有缺陷才能造成损害（注意，人类的大多数基因都有两个拷贝，一个来自父亲，一个来自母亲）。

有许多不同的癌基因，并且在任何特定的癌症病例中，至少有一个癌基因是活跃的。对特定癌基因突变的基因检测对于设计治疗计划是非常重要的。通过找出导致癌症的突变，医生可以更好地确定患者的治疗过程。例如如何使用免疫疗法，靶向疗法或化学疗法。免疫疗法的工作原理是增强患者的免疫系统，以便更好地杀死癌细胞。目前免疫治疗的靶点是CTLA-4和PD-1受体。3 免疫疗法的例子包括：Yervoy® (ipilimumab)，Opdivo® (nivolumab),以及 Keytruda® (pembrolizumab)。靶向治疗通过结合特定的肿瘤蛋白发挥作用。例如，药物Herceptin®(trastuzumab)针对某些乳腺癌肿瘤存在的HER2/neu癌基因产物。Bcr/Abl是一种导致慢性髓系白血病的突变蛋白，可被Gleevec® (imatinib)和其它药物阻断。Tarceva® (erlotinib)和Gilotrif® (afatinib)靶向EGFR，这是一种细胞表面受体蛋白，在一些非小细胞肺癌（NSCLC）患者中发生突变。其他由突变引起的癌症包括急性淋巴细胞白血病，胃肠道间质瘤（GIST），非霍奇金淋巴瘤和黑色素瘤。

[了解更多有关遗传性癌症的知识。]

[了解更多关于肿瘤抑制剂的信息。]

---

1 How is genetic testing done? Genetics Home Reference. U.S. National Library of Medicine. [https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/procedure]

2 Hodgson S. Mechanisms of inherited cancer susceptibility. J Zhejiang Univ Sci B. 2008 Jan;9(1):1-4. doi: 10.1631/jzus.B073001. [PUBMED]

3 Immunotherapy. National Cancer Institute. National Institutes of Health. [http://www.cancer.gov/about-cancer/treatment/types/immunotherapy]