



护理学专业融媒体教材系列

The background image is a composite of two photographs. The left side shows a nurse in a light blue uniform examining a patient's arm, which is resting on a white surface. The patient is wearing blue and white striped hospital pajamas. The right side shows a close-up of a nurse's hands using a stethoscope to measure a patient's blood pressure. The patient's arm is visible, and they are wearing the same striped pajamas. The entire scene is set in a clinical environment with soft lighting.

肿瘤遗传与基因组学

授课老师：邓莉



目录

Content



遗传性肿瘤与基因组学的基本概念



遗传性肿瘤的特点



常见遗传性肿瘤及相关基因



遗传性肿瘤咨询与基因检测的伦理原则



学习目标



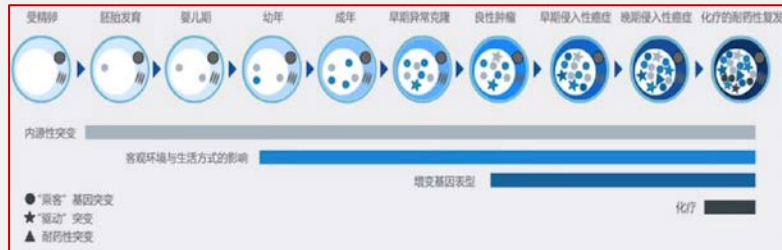
1. 了解遗传性肿瘤与基因组学的发展与基本概念
2. 熟悉遗传性肿瘤的特点
3. 熟悉遗传性肿瘤咨询与基因检测的伦理原则

肿瘤遗传与基因组学



遗传性肿瘤与基因组学的基本概念

- ❖ **遗传性肿瘤** 指肿瘤基因发生胚系变异后，使得自身对某种或某些肿瘤易感易发，个体往后代传递变异基因导致相关家庭成员发病的肿瘤。
- ❖ **基因** 指可以遗传的某一表型的遗传物质，是合成一种有功能的多肽链或者RNA分子所必需的一段完整的DNA序列。
- ❖ **肿瘤基因组学** 研究肿瘤从正常组织、癌前病变、早期癌再到进展期癌发生发展过程中每个阶段分子的变化科学。



肿瘤遗传与基因组学

遗传性肿瘤的特点

- 发病具有家族聚集性
两代人中有3个或3个以上患病
- 同一种肿瘤可以发生在不同的肿瘤相关综合征
- 罕见的肿瘤
如男性乳腺癌



- 肿瘤发病年龄偏小
一般在50岁前发病
- 同一患者患有多个或双侧性肿瘤
比如双侧乳腺癌

明确的相关肿瘤基因
胚系变异

→ 肿瘤遗传与基因组学

□ 常见遗传性肿瘤及相关基因

肿瘤名称	致病基因	患病风险	遗传风险
遗传性乳腺癌	BRCA1/2	56~87%	50%
遗传性卵巢癌		27~44%	50%
遗传性结直肠癌	MLH1、MSH2 、MSH6、 PMS2、PMS1 等	80%	50%
遗传性子宫内膜癌		20-60%	50%
遗传性胃癌	CDH1等	80%	50%
遗传性肾癌	VHL等	90%	50%

肿瘤遗传与基因组学

遗传性肿瘤咨询与基因检测的伦理原则

1、尊重原则

4、保护后代原则

2、有利/不伤害原则

5、尊重不知情原则

3、公正原则

6、社会公益原则



THANKS

谢

谢

观

看