

# 遗传性癌症检测

## 患者指南

---

对遗传性癌症的基因检测指南

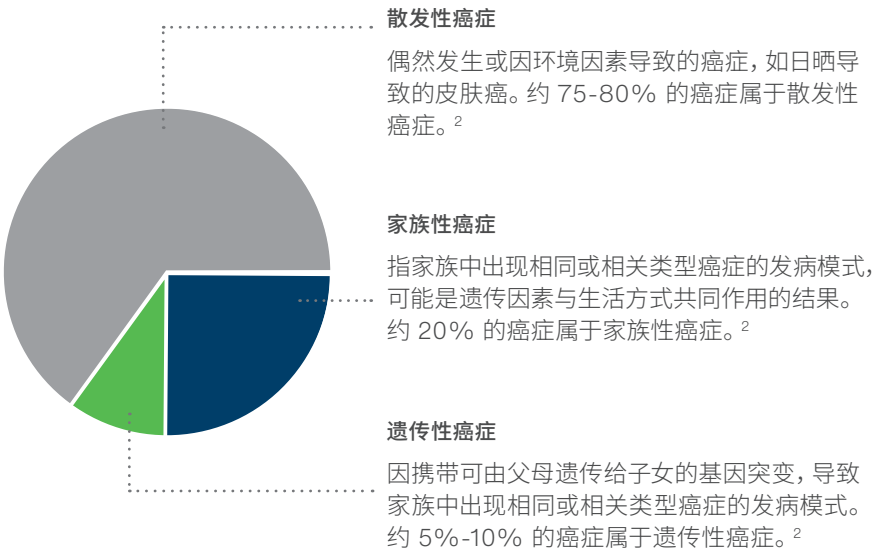
# 理解基础知识

我们的基因就像身体的运行指令。其中一些基因有着预防癌症的作用。基因突变是指基因中发生的有害变异，会导致基因无法正常发挥作用。如果一个人出生时，其体内本应起到预防癌症作用的基因发生了突变，那么此人患癌症的风险就会增加。我们将这种风险称为遗传性癌症风险。

家族癌症史虽不少见，但真正由遗传导致的癌症仅有 **5-10%**。<sup>1</sup>



## 癌症可分为以下三类



# 您是否应考虑接受遗传性癌症检测？

---

如果您对以下任何一个问题的回答为“是”，请咨询医疗保健服务提供者：

1

您/您的直系亲属\*是否在年轻时（不到 50 岁）被确诊为癌症？

2

您/您的直系亲属\*是否被确诊患有一种以上的癌症？

3

您/您的直系亲属\*是否被确诊患有较为罕见的癌症/肿瘤（如卵巢癌或胰腺癌）？

4

您家族同一支亲属中是否有多人患有相同或相关类型的癌症？

5

您的直系亲属\*是否被发现携带癌症基因突变？

---

医疗保健服务提供者可能会根据其他原因，建议您考虑进行基因检测。

\* “直系亲属”是指血缘亲属，例如兄弟姐妹、父母、祖父母、外祖父母、叔伯姑舅姨以及堂/表兄弟姐妹。

# 基因检测对您有何影响



您的检测结果可帮助医疗保健服务提供者优化癌症筛查方案，包括筛查类型、首次筛查时间（年龄）及筛查频率。

癌症筛查的示例包括：乳腺 X 线摄影、乳腺 MRI、结肠镜检查、前列腺检查、皮肤科检查，或其他针对特定癌症风险的合适筛查。



根据您的检测结果，医疗团队可能会为您评估降低癌症风险的方案，包括手术（称为“预防性手术”）和药物使用（化学预防）。

相关示例包括预防性乳房切除术（在癌症发生前切除单侧或双侧乳房）、预防性输卵管卵巢切除术（在癌症发生前切除卵巢与输卵管）。



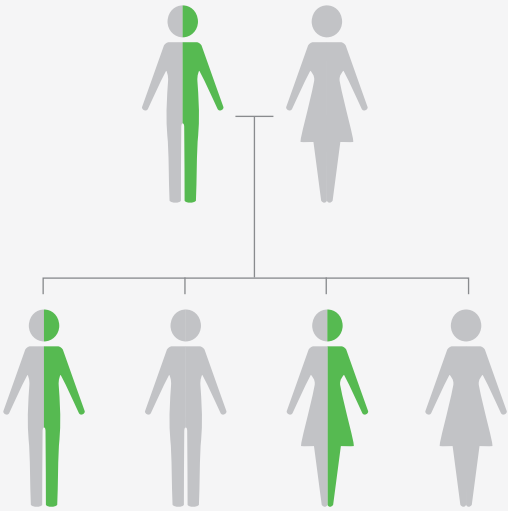
医生还可以依据您的基因检测结果，为您确定并探讨其他可能适用的个性化医疗管理方案。

# 对您家人的影响

如果您的基因突变检测结果为阳性，则您的每位一级亲属（父母、兄弟姐妹、子女）也有一半的概率携带相同的突变基因。最好让您的家人进行遗传咨询和/或基因检测，评估其患病风险，并讨论是否需要调整医疗管理方案。

■ 无突变

■ 携带基因突变



- 男性与女性遗传突变的概率相同，但因此患癌的风险可能存在差异。

# 通过 Ambry Genetics 进行检测

作为 2012 年首家推出临床遗传性癌症多基因检测组合的实验室，Ambry Genetics 在遗传性癌症检测领域拥有深厚底蕴。此外，我们始终坚持采用行业顶尖技术，让您与医疗团队能够放心地做出与健康有关的决策。

Ambry Genetics 提供多种不同的遗传性癌症检测项目，每项检测均针对不同基因进行分析。医疗保健服务提供者可以与您讨论现有检测项目，并推荐最适合您的基因检测。他们的推荐可能基于您的病史、家族病史和个人偏好等因素。

## 今天为您推荐以下一项或多项基因检测项目：

- |                                               |                                             |
|-----------------------------------------------|---------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> <i>BRCA1/BRCA2</i>   | <input type="checkbox"/> CustomNext-Cancer® |
| <input type="checkbox"/> BRCANext®            | <input type="checkbox"/> 家族性腺瘤性息肉病          |
| <input type="checkbox"/> BRCAplus®            | <input type="checkbox"/> 林奇综合征              |
| <input type="checkbox"/> CancerNext®          | <input type="checkbox"/> <i>MUTYH</i> 相关息肉病 |
| <input type="checkbox"/> CancerNext-Expanded® | <input type="checkbox"/> 单基因检测：_____        |
| <input type="checkbox"/> ColoNext®            | <input type="checkbox"/> 其他：_____           |

## 访问我们的网站

扫描此二维码，查看最新信息，了解您的医疗保健服务提供者在上述选定检测项目中涵盖哪些基因。



## 基因检测流程指南

- 1.与医疗保健服务提供者讨论您的个人和家族癌症史，并了解相关的基因检测方案。
- 2.通过医疗保健服务提供者提交血液、口腔拭子或唾液样本，由其送至我们的实验室进行分析。
- 3.检测完成后，医生将通知您检测结果。
- 4.与您的医疗保健服务提供者讨论检测结果，并根据结果制定健康管理计划。

## 亲民的检测费用，个性化的支持服务

扫描二维码，访问我们的账单页面并获取个性化资源：



自付费用估算器：即刻进行个性化的费用估算。



财务援助：申请看看您是否符合我们按需资助项目的条件。



保险指南：查看网络内计划及承保详情。



## 便捷的遗传咨询服务

如果患者的检测结果为阳性或 VUS，则可以通过第三方机构免费获得由持证遗传咨询师提供的遗传咨询服务。这些服务通过远程医疗的方式提供。

## 家族检测

如果您的基因检测结果为阳性，请与家庭成员，尤其是近亲（子女、兄弟姐妹、父母）讨论您的检测结果。您的检测结果可能为您的家人提供有关其自身癌症风险和管理方案的信息。

如果您在 Ambry 完成全基因检测或基因组合检测后得到阳性结果，我们的“已知变异分析”项目可为您的生物学家庭成员提供检测，无需支付额外费用。符合条件的家庭成员可在原始 Ambry 报告出具之日起 180 天内接受检测。

扫描二维码以获取信函模板，您可借助该模板将相关信息分享给家人。



# 可能的基因检测结果

## 阳性

在您受检的基因中至少发现一种有害变异（遗传差异，也称为突变或致病性变异）。

检测出与癌症相关的基因突变，意味着您的患癌风险高于普通人群（即平均风险人群）。如果您已患有癌症，该突变或许能解释您的病史。您罹患其他癌症的风险可能也会增加。

根据您的检测结果，通常建议对特定亲属进行基因检测。

## 阴性

在您受检的所有基因中均未发现任何基因变异或遗传差异。

虽然您的基因检测结果为阴性，但个人和家族病史仍可能是癌症风险的重要指标，并可为您的医疗管理提供参考依据。

请咨询您的医疗保健服务提供者，了解是否应考虑为您的家人安排基因检测。

## 携带者：检出致病性或可能致病性突变

在受检基因的一个副本中检测到有害变异（或称突变），这表明您是某种遗传性致病基因的携带者。人类的基因成对出现。某些遗传性癌症综合征是由同一基因的两个副本均发生有害变异引起的。携带者通常并不会表现出疾病症状，因为症状多在两个基因副本均发生突变时才会出现。

仅检出单个基因突变可能不会增加您个人罹患癌症或其他疾病的风险，但作为遗传性癌症相关致病基因的携带者，这一结果可能对家庭生育规划具有重要意义。若携带相同致病基因的双方共同生育，每次怀孕时，其子女都有 1/4 (25%) 的概率遗传该疾病。您的基因检测结果对家人同样重要。

请咨询您的医疗保健服务提供者，了解是否应考虑为您的家人安排基因检测。

## 意义不明的变异 (VUS)

检出至少一种基因变异或异常，但尚不确定该变异是否会增加患癌风险。

虽然您的基因检测结果尚无定论，并且不会改变您当前的医疗管理方案，但个人和家族病史仍可能是癌症风险的重要指标，并可为您的护理方案提供参考依据。

请咨询您的医疗保健服务提供者，了解是否应考虑为您的家人安排基因检测。

# 为您提供的资源

---

Ambry Genetics 的患者教育网站

[ambrygen.com/patients](https://ambrygen.com/patients)

美国癌症协会

[cancer.org](https://cancer.org)

FORCE: Facing Hereditary  
Cancer Empowered

[facingourrisk.org](https://facingourrisk.org)

美国国家癌症研究所

[cancer.gov](https://cancer.gov)

美国遗传咨询师协会

[aboutgeneticcounselors.com](https://aboutgeneticcounselors.com)

美国临床肿瘤学会

[cancer.net](https://cancer.net)

CancerCare

[cancercare.org](https://cancercare.org)



查找遗传咨询师

美国遗传咨询师协会

[nsgc.org](https://nsgc.org)

加拿大遗传咨询师协会

[cagc-accg.ca](https://cagc-accg.ca)

# 常见问题解答

## 1 基因检测如何进行？需要多长时间？

基因检测需提供血液、口腔拭子或唾液样本，样本将使用专用试剂盒采集，并由您的医疗保健服务提供者连夜送达 Ambry Genetics。该项检测用于查找会增加患癌风险的基因突变，整个过程不超过两周，结果将发送给您的医疗保健服务提供者。

## 2 我的结果出来后会怎样？

检测结果会发送给您的医疗保健服务提供者，不会直接发送给您本人。医疗保健服务提供者对于检测结果的解读方法和所需时间可能各有不同，因此在检测时，请务必与他们讨论此流程。医疗保健服务提供者将根据您的检测结果讨论建议的后续步骤。

## 3 基因检测结果会影响我的保险承保范围吗？

在美国，《禁止遗传基因信息歧视法》（2008 年）禁止大多数健康保险公司和雇主基于遗传信息对个人实施歧视。根据您的居住地，您可能获得不同（或较少）的相关法律保障。请访问 [ginahelp.org](http://ginahelp.org) 以了解更多信息。

## 4 我的检测结果会如何受到保护？

根据《健康保险流通与责任法案》(HIPAA)，我们必须对您的受保护健康信息保密。请访问 [HHS.gov](http://HHS.gov) 以了解更多信息。

## 5 我是否应该将我的基因检测结果告知家人？

将您的基因检测结果告知家人十分重要，因为这些结果可能会为他们提供有关其自身患癌风险及管理方案的额外信息。扫描二维码以获取易用信函，您可借助该信函将此信息分享给家庭成员。信函包括以下方面的信息：阳性基因检测结果会对家庭产生怎样的影响、家庭成员和医疗团队的后续措施，以及遗传咨询师联系方式选择。



## 6 我的保险是否承担基因检测费用？

许多保险计划都能报销基因检测费用，Ambry Genetics 已与美国大多数医保计划签订合同。自付费用可能因具体保险计划而异。我们拥有一支专家团队，可帮助您获得所需的基因检测，并为您详细说明付款方案。如有任何疑问，请致电 +1.949.900.5795 或发送电子邮件至 [billing@ambrygen.com](mailto:billing@ambrygen.com)，联系我们的账单支持团队。有关详细信息，请访问 [ambrygen.com/patientbilling](https://ambrygen.com/patientbilling)。

## 7 什么是福利说明书 (EOB)？

EOB 是您的保险公司出具的福利声明。这不是账单，但会列出保险公司为您所接受的医疗服务承担的费用明细。如对 EOB 有任何疑问，可直接联系保险公司，或联系 Ambry 账单专员。请注意，保险公司的理赔处理流程可能需要数周甚至数月时间。

## 仍有疑问？

请咨询您的医疗保健服务提供者，或访问我们的网站：[ambrygen.com/patients](https://ambrygen.com/patients)



1 Enterprise, Aliso Viejo, CA 92656 USA      免费电话 +1.866.262.7943      传真 +1.949.900.5501      **ambrygen.com**  
©2026 Ambry Genetics Corporation. 保留所有权利。Ambry Genetics® 是 Ambry Genetics Corporation 的注册商标。  
MKT-ONCO-BRO-20087-ZH v6      08.06.26

#### 参考文献

1. Anon, Family Cancer Syndromes.American Cancer Society.Available at:  
<https://www.cancer.org/cancer/cancer-causes/genetics/family-cancer-syndromes.html>  
[Accessed March 22, 2022]
2. Review of Cancer Genetics.Retrieved March 29, 2022, from  
[https://www.cooperhealth.org/sites/default/files/pdfs/Review\\_of\\_Cancer\\_Genetics.pdf](https://www.cooperhealth.org/sites/default/files/pdfs/Review_of_Cancer_Genetics.pdf).