

• 病例报告 •

一 家族二代 3 例恶性肿瘤的报告

彭 艳, 刘 泽

【关键词】 肿瘤; 遗传

【中图分类号】 R730.2

【文献标识码】 A

【文章编号】 1671-5403(2010)01-0082-01

人类恶性肿瘤是一种体细胞遗传疾病,其发生和发展与遗传信息的错误表达密切相关,已经证明许多肿瘤有家族聚集现象^[1]。笔者发现一个恶性肿瘤家族性发病的家系,现报告如下。

1 系调查与结果

该家系 3 代共 14 人,有 3 名癌症患者,占 21.4%,男 2 例,女 1 例(图 1)。

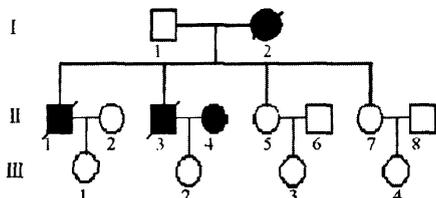


图 1 癌家族性发病系谱图

先证者(II3),男,49岁,因反复头痛、失眠9个月,头颅核磁共振发现脑胶质瘤;于2004年9月4日因突发意识障碍3h急诊入院,行脑胶质瘤切除术,术后2005年3月7日因脑胶质瘤复发并脑疝再次行手术治疗,后于同年5月14日死亡。

I 2,先证者之母,于1989年发现鼻咽低分化鳞癌,经放射治疗后半年发现直肠癌,后又出现全身骨转移。于51岁死亡。病程18个月。

II 1,先证者之兄,于1998年发现直肠癌,行根治术及化疗;次年又发现肝转移癌,于2004年死亡。

II 4,先证者之妻,于2007年6月发现消化道肿瘤,经手术后病理确诊为胃角小弯侧低分化腺癌,经化疗后现存活。

2 讨论

现有的证据说明,许多肿瘤不仅只是一个环境因素的问题,也有遗传因素的问题。例如,乳腺癌家族史比无家族史者更易发生乳腺癌,癌症患者的近亲发生相同癌症的危险比对照人群大3倍,从而提出了癌家族综合征(cancer family syndromes)。此观点源于1875年,Warthin开始对癌家庭进行研究,1913年首次详细报告了"G"家族的研究。到1976年报告了95人共长了113个肿瘤,有胃癌、乳腺癌、结肠癌和白血病等。95人中有13人患多发性的原发肿瘤,并且腺癌的发病率增加,特别是结肠和子宫内膜腺癌增加^[2]。1977年Lynch对两种类型的癌家族综合征做了实验性的验证,认为更适宜称为遗传性腺癌病(hereditary adenocarcinomatosis)^[3]。一切生物体(包括人类)的表现型都是与遗传基因和环境相互作用的结果。肿瘤的发生是一种表现型,它同样受

遗传基因和环境因素的共同影响,如:家庭卫生习惯、饮食习惯、营养结构、血型、免疫系统、病毒感染等因素都有可能成为肿瘤产生的诱因^[4]。

先证者之母出生于地主家庭,文革期间曾受到迫害,精神状态长期高度紧张,生活条件恶劣,长期食用咸、熏制、腌制食品,营养状态差,在遗传基因和环境、精神、生活习惯等的相互作用下发生癌症。目前可证实先证者之外祖母有乳腺肿瘤,目前无明确病理及遗传学方面的证据。先证者和先证者之兄,在他们孩提时代与母亲共同生活,饮食结构基本相同,且由于家庭教育及当时社会环境的原因,被要求严格控制自己的情绪,保持沉默,尤其是经常被迫竭力压抑原本应该发泄的愤怒情绪,根据《人格心理学》一书中C型性格的描述("C"采用英语"cancer"的第一个字母)和艾森克人格量表(EPQ)^[5]分析,先证者和先证者之兄均存在致癌情绪。

脑胶质细胞瘤具有遗传倾向,且不符合单基因显性遗传的1/2或隐性遗传的1/4规律,可能与多基因遗传有关,环境因素的作用也不容忽视。

本家系发病特点:(1)第一、二代中均有发病,发病年龄均在49~50岁,并有1例重复癌^[6],虽然第三代尚未有发病,可能与未到发病年龄有关,随年龄增长仍有发生肿瘤的可能,应密切观察;(2)第一、二代发病者均有长期在同一地区一起生活及相同的饮食和生活习惯,有明显的家族聚集现象^[6]。

【参考文献】

[1] 杜传书,主编. 医学遗传学基础[M]. 第2版. 北京:人民卫生出版社,1997. 105-106.

[2] 张天泽,徐光炜,主编. 肿瘤学[M]. 天津:天津科学出版社,1996. 109-110.

[3] Fraumeni JF. Genetic and environmental factors in human cancer[M]. In: Fraumeni JF, ed. In Human Genetics. 6th ed. New York: Armendares S&Li R. P, 1997. 339.

[4] 杨享贤. 癌家族 1 例报告[J]. 肿瘤防治研究杂志, 1984, 11(3):165.

[5] 洪 炜,主编. 心理评估[M]. 天津:南开大学出版社, 2006. 282-286.

[6] 梁宝岐, 李志刚, 刘月英. 食管多原发癌与上消化道重复癌-附 32 例报告[J]. 中华肿瘤防治杂志, 2003, 10(7): 754-755.

(收稿日期:2008-09-19;修回日期:2009-10-28)