

doi: 10.3978/j.issn.2095-6959.2018.03.019

View this article at: <http://dx.doi.org/10.3978/j.issn.2095-6959.2018.03.019>

肿瘤遗传风险人群对肿瘤遗传咨询的认知和态度

王丹若, 袁玲, 武丽桂, 郭苗苗, 周玉洁

(南京大学医学院附属鼓楼医院肿瘤中心, 南京 210008)

[摘要] **目的:** 调查肿瘤遗传风险人群对肿瘤遗传咨询的认知和态度, 为今后探索护士主导的肿瘤遗传咨询工作提供科学依据。**方法:** 采用质性研究中的现象学研究方法, 深度访谈并分析5名肿瘤患者和5名患者血缘家属对肿瘤遗传咨询的认知和态度。**结果:** 归纳提炼出4个主题, 包含9个二级主题: 1) 缺乏对肿瘤遗传咨询的了解。不了解肿瘤遗传咨询工作内容; 怀疑肿瘤遗传咨询的实际作用。2) 存在对肿瘤遗传咨询的需求。担心自身携带肿瘤易感基因; 担心肿瘤遗传至下一代; 不知道如何获取可靠的肿瘤遗传信息。3) 希望获得肿瘤风险因素与筛查体检的指导。希望了解肿瘤风险因素; 希望了解肿瘤筛查体检知识。4) 对肿瘤遗传咨询建议的遵循意愿存在差异性。对基因检测建议遵循意愿较低; 对筛查体检指导遵循意愿较高。**结论:** 肿瘤患者及患者血缘家属缺乏对肿瘤遗传咨询工作的了解, 但同时存在对肿瘤遗传咨询的需求, 并希望通过该工作获得肿瘤风险因素与筛查体检的知识。在临床工作中, 可通过肿瘤遗传咨询的开展, 促进肿瘤遗传与预防筛查知识的普及, 推动肿瘤一级预防工作的开展。

[关键词] 肿瘤风险因素; 遗传咨询; 质性研究

Cognition and attitudes of cancer genetic risk groups to cancer genetic counseling

WANG Danruo, YUAN Ling, WU Ligui, GUO Miaomiao, ZHOU Yujie

(The Comprehensive Cancer Center, Drum Tower Hospital Affiliated to Medical College of Nanjing University, Nanjing 210008, China)

Abstract **Objective:** To provide scientific basis for future exploration of nurse-leading cancer genetic counseling by investigating the cognition and attitudes of cancer genetic risk groups on cancer genetic counseling. **Methods:** A phenomenological approach was used in qualitative research. In-depth interviews and analysis were conducted among 5 cancer patients and 5 blood relatives to collect data. **Results:** Four primary themes were summed up, including 9 secondary themes: 1) A lack of knowledge about cancer genetic counseling. In ignorance of components of cancer genetic counseling; being suspicious about the effect of cancer genetic counseling. 2) Having demand on cancer genetic counseling. Worrying about themselves carrying cancer susceptibility genes;

收稿日期 (Date of reception): 2017-12-25

通信作者 (Corresponding author): 袁玲, Email: yuanling73@hotmail.com

基金项目 (Foundation item): 南京大学医学院附属鼓楼医院护理院内课题重点项目 (ZSA1386-1). This work was supported by Drum Tower Hospital Affiliated to Medical College of Nanjing University Nursing Key Project, China (ZSA1386-1).

Worrying about their children carrying cancer susceptibility genes; Being unaware of how to obtain reliable cancer genetics information. 3) Hoping to receive cancer information about cancer risk factors, cancer screening guidance and physical examination knowledges. Hoping to receive cancer information about cancer risk factors; hoping to receive cancer screening guidance and physical examination knowledges. 4) A difference of wills to follow the recommendations of cancer genetic counseling. High ratio of wills to follow cancer genetic tests; low ratio of wills to follow cancer screening and medical examination. **Conclusion:** Cancer patients and their blood patients lack of knowledge about cancer genetic counseling. But there is a need for it at the same time. They hope to receive cancer information about cancer risk factors, cancer screening guidances and physical examination knowledges through this work. Cancer genetic counseling can be developed to promote the popularization of cancer prevention and screening knowledge. Furthermore, the work of primary prevention cancer can be promoted.

Keywords cancer risk factors; genetic counseling; qualitative study

肿瘤作为发病率逐年增高的一种慢性疾病, 给社会 and 患者家庭都带来了巨大的负担。卫计委发布的“中国慢性病防治中长期规划(2017—2025年)”^[1]指出: 我国癌症患者5年生存率仅为30.9%, 高发地区重点癌症早诊率为48%, 加强癌症早期筛查和预防是降低癌症发病率、提高癌症患者5年生存率的最重要手段。肿瘤是多基因交互影响、多种环境因素协同作用引起的复杂性疾病。随着近20年基因检测技术的发展, 人们健康意识的提升, 欧美等国出现由肿瘤遗传护士主导的肿瘤遗传咨询服务且发展日趋成熟^[2]。该工作通过收集分析求询者的个人史和家族史, 评定个体或家庭成员携带肿瘤易感基因的概率, 辅以基因检测技术, 筛查出携带肿瘤易感基因的人群。针对已罹患肿瘤者开展肿瘤基因与遗传健康教育, 为家族中患者的一级和二级亲属提供专业的肿瘤遗传咨询和风险评估服务; 针对尚未罹患肿瘤者, 结合其生活习惯、环境等一般情况, 制定个体化体检、保健方案, 以达到早期干预、降低风险的目的^[3]。研究^[4-5]显示: 肿瘤遗传咨询的开展有利于改善人们对肿瘤风险因素的认知, 改变肿瘤筛查行为。国内癌症高发, 但是民众普遍对肿瘤的发生、发展及预防筛查缺乏正确的认识, 肿瘤遗传咨询是解决这类问题的有效方法之一。本研究旨在了解肿瘤遗传风险人群对肿瘤遗传咨询工作的认知和态度情况, 为探索开展护士主导的肿瘤遗传咨询工作提供方向和依据。

1 对象与方法

1.1 对象

根据美国国家癌症研究所(National Cancer

Institute, NCI)建议, 如果一个人具备肿瘤病史和/或家族史、或者具备肿瘤遗传综合征的表现, 则建议进行肿瘤遗传风险评估。综合已出台的2016年美国国立综合癌症网络(National Comprehensive Cancer Network, NCCN)指南^[6-8]中结直肠癌、乳腺癌、胃癌部分的遗传风险评估标准, 符合标准个体携带肿瘤易感基因概率较高, 被推荐接受进一步遗传风险评估, 即视为肿瘤遗传风险人群。采用目的抽样法, 选取2017年2月至5月我院肿瘤中心的5名住院患者和5名患者血缘家属参加访谈。研究样本量按资料饱和原则^[9]确定, 最终访谈10名受访者, 其在年龄、文化程度及职业上均呈现一定差异性。受访者纳入标准如下: 1)符合2016年NCCN指南胃癌、结直肠癌、乳腺癌部分的遗传风险评估纳入标准; 2)文化程度小学及以上者; 3)书面表达或语言沟通能力良好; 4)愿意接受访谈且身体状况允许接受访谈。纳入的受访者一般信息见表1。

1.2 方法

1.2.1 资料收集

本研究以面对面半结构访谈法收集资料。访谈场所选在安静、私密性较好的医患沟通室。访谈前先向受访者说明本研究的目的、方法及现场笔录、录音的必要性, 承诺保护其隐私, 征求患者的同意并签署知情同意书。每次访谈时间在20~50 min, 访谈过程中认真倾听并如实记录。访谈围绕以下提纲进行: 1)您认为肿瘤的发生和发展与哪些因素有关? 2)您认为基因突变和遗传因素在肿瘤的发生发展中扮演怎样的角色? 3)您听说过肿瘤遗传咨询吗? 在哪里听说过? 4)您希望通过肿瘤遗传咨询获得哪方面的信息(该问题之前

对肿瘤遗传咨询相关概念进行解释说明)? 5) 如果您被评估为肿瘤遗传高风险, 建议进行易感基因检测, 您是否愿意通过基因检测明确肿瘤遗传基因? 为什么? 6) 您了解哪些肿瘤筛查体检? 您实际做过哪些筛查项目? 7) 如果您被建议进行肿瘤

筛查, 您是否愿意遵循建议进行筛查(此问题针对未罹患肿瘤的受访者, 并提问前告知其常见的肿瘤筛查项目)? 提纲中各个问题的顺序不固定, 根据实际情况进行调整, 同时对受访者的疑问进行解答。

表1 受访者一般信息

Table 1 General information of interviewees

编号	身份	性别	年龄/岁	职业	文化程度	婚育情况	城乡	个人史/家族史
A	患者	女	36	销售	专科	已婚已育	城市	乳腺癌/无
B	患者	男	57	工人	初中	已婚已育	农村	胃癌/父亲胃癌
C	患者	男	25	学生	本科以上	未婚未育	城市	结肠癌/母亲乳腺癌; 祖父胃癌
D	患者	女	58	医生	本科以上	已婚已育	城市	胃癌/母亲胃癌; 姑妈贲门癌
E	患者	男	50	公务员	本科以上	已婚已育	城市	结肠癌/母亲肠癌; 姨妈肠癌
F	家属	女	38	会计	专科	已婚已育	城市	无/父亲胃癌; 伯父肝癌
G	家属	女	33	教师	本科以上	已婚已育	城市	无/父亲胃癌
H	家属	女	36	自由职业	高中	已婚已育	城市	无/母亲乳腺癌; 姨妈肠癌
I	家属	男	54	务农	初中	已婚已育	农村	无/父亲结肠癌; 姑妈胃癌
J	家属	女	27	工人	高中	已婚未育	城市	无/母亲乳腺癌

1.2.2 资料分析

访谈结束当日将访谈录音转录为文字材料, 与现场笔录的资料进行汇总。采用Claizzi现象学资料7步分析法^[9]分析资料: 1) 仔细阅读所有访谈记录; 2) 析取有重要意义的陈述; 3) 对反复出现的, 有意义的观点进行编码; 4) 将编码后的观点汇集; 5) 写出详细、无遗漏的描述; 6) 辨别出相似的观点, 升华出主题概念; 7) 返回被访者处核实求证。研究者通过反复阅读资料, 按照顺序、主题进行整合, 并贯穿自己的理解和反思, 使最终形成的主题之间具有一定关联性。

2 结果

2.1 缺乏对肿瘤遗传咨询的了解

2.1.1 不了解肿瘤遗传咨询工作内容

在访谈中, 所有的受访者均表示对该工作不熟悉、不了解。患者D: “我还没有听说过这个(肿瘤遗传咨询), 这和孕妇的产前咨询有什么区别? 主要做什么?” 家属G: “不太清楚肿瘤遗传咨询, 在医院好像没接触过。” 家属H: “这是什么意思? 是判断肿瘤会不会遗传吗? 之前好像没听说过这种咨询, 要怎么做呢?”

2.1.2 怀疑肿瘤遗传咨询的实际作用

在访谈中有6位受访者表达了与上述相似的观点, 认为人罹患肿瘤的概率是注定的, 与人为因素无关。患者B: “怎么能知道自己会不会得癌症? 这病是老天爷给的, 他说生病就会生病, (肿瘤)遗传咨询又能帮我们做什么呢?” 家属J: “到了该生病的时候做什么检查都没用啊, 还是会得癌症。就算我咨询出来我生病的概率大, 又有什么用?” 家属I: “我们会不会得病、什么时候死都是已经确定的, 得了癌症可能是命不好, 有人活到100岁也不生病, 有人年纪轻轻就得癌症了, 这不是命不好吗? 咨询不咨询都一样会生病。”

2.2 存在对肿瘤遗传咨询的需求

2.2.1 担心自身携带肿瘤易感基因

在访谈过程中, 8位受访者表露了担心自身可能携带肿瘤易感基因, 会增加自己罹患肿瘤的风险。患者E: “我感觉我可能是有不好的基因, 因为我母亲和小姨都是这个病(肠癌)去世的, 说不定就是家族遗传的, 但我们也不确定。” 家属G: “毕竟我父亲是胃癌, 也有一定概率我会遗传到这个基因, 如果有机会我当然愿意了解更多, 这样才能更确定吧?” 家属J: “如果我母亲有基因

突变的话,是不是我也可能会有?那我生病的概率就会很大,如果能有什么方法知道我的癌症的概率我可能会更加注意体检。”

2.2.2 担心肿瘤遗传至下一代

肿瘤的遗传咨询会涉及到一个家族三到四代的家族史,家族中已为人父母的受访者通常对自己子女的健康更为关注,担心他们受到肿瘤易感基因的影响,特别是已经罹患肿瘤的父母。8位受访者表达了担心下一代会受到疾病影响、增加患癌风险。患者A:“我本身就已经生病了,我比较害怕这个会对我女儿有影响,她年龄还小,我不希望她和我一样,如果有机会能早点知道也好……”患者B:“我们家两个孩子从小胃就不太好,是不是因为受到我生病(胃癌)的影响?他们平时工作太忙很少关注这个,我希望这个(肿瘤遗传咨询)能给他们提个醒。”家属F:“像我家里父亲和伯父都得了癌症,我觉得我们家这边生病的概率很大……我怕以后会影响我的小孩……”家属J:“因为我还没有生孩子,我想知道我母亲有乳腺癌对我和我的孩子都会有影响吗?有没有什么方法能避免肿瘤基因遗传到下一代?我不希望我的孩子受影响……”

2.2.3 不知道如何获取可靠的肿瘤遗传信息

9位受访者在访谈过程中提及不知如何获取肿瘤遗传相关信息,没有可信的肿瘤遗传风险信息来源渠道。患者C:“我在网上查过,好像也就在网上找方便点,但是可信度不知道怎么样……想知道自己为什么会生病,是不是和遗传有关,但还是觉得问医生比较可靠。”患者D:“虽然我是学医的,但是在镇上开诊所的,很少有机会了解这么专业的知识……生病以后开始关注,在肿瘤的医书看到过这种基因突变和遗传风险的内容。”患者E:“平时很少会注意这方面(肿瘤遗传风险),有时候家里面小孩会发微信来让我看,但总觉得可信度不行。”家属F:“没什么机会接触专业的医学知识,在医院医生护士也主要是介绍和我父亲疾病治疗相关的内容,肿瘤遗传好像没怎么讲过。”家属H:“没怎么看过遗传的内容……网上写的东西有真有假,不敢信。”家属I:“没关注过这些,我们农村的哪里知道这些。”

2.3 希望获得肿瘤风险因素与筛查体检的指导

2.3.1 希望了解肿瘤风险因素

7位受访者表示知晓部分肿瘤风险因素,但实际只能说出1~2个因素且大多表现出不确定和不自

信感;并且9位受访者表示不知道基因与遗传因素对肿瘤的发生发展有影响,或者表达出了错误的肿瘤遗传观念,缺乏对肿瘤基因与遗传知识的了解;但是所有的受访者均表示希望学习肿瘤危险因素,以促进自身保健行为。患者A:“我也想知道为什么会得癌症,我年龄也不大,不过听说这个病(乳腺癌)和激素有关系,如果有机会了解一下就好了。”患者B:“从没想过这方面(肿瘤遗传)的问题,对基因什么的也不是很清楚,但是我一直很想学习学习。”家属G:“我父亲的病(胃癌)可能和饮食习惯有关吧,基因突变有什么影响倒是没有考虑过,如果遗传咨询能帮我了解这方面知识,我也可以回去告诉家里人。”家属J:“是不是因为我母亲有乳腺癌,所以我可能也会得乳腺癌?这就是遗传吧……如果我遗传了不好的基因,我就会生病是吗?我很缺乏这类知识,希望能通过肿瘤遗传咨询学习到。”

2.3.2 希望了解肿瘤筛查体检知识

9位受访者表示不知如何选择肿瘤筛查体检项目以及何时开始筛查;且有6位受访者表示担心体检项目中的侵入性操作和影像学检查会引起不适及其他不良影响,因此对进行肿瘤筛查体检较为犹豫;此外,所有的受访者均表示希望通过肿瘤遗传咨询了解可靠的肿瘤筛查体检的知识:已罹患肿瘤者大多表示希望将此类信息转达给家人,帮助他们培养正确的保健行为,或希望运用到自身治疗后期的康复阶段中;未罹患肿瘤者均表示希望获得专业的、个体化的肿瘤筛查体检指导,以帮助他们选择合适的筛查项目、筛查时间和筛查频次,肿瘤的早期发现与早期诊断。患者B:“生病之前很少自己去体检,听说拍片子、做CT辐射很大,不敢做。也不喜欢做胃镜,不舒服。后来我自己在网上找过肿瘤筛查知识,想让孩子去体检,但难保证准确,希望医生护士能多做些指导,我们更信任。”患者E:“我是参加单位安排的体检检查出来的(肿瘤),自己没有去主动体检,因为也不知道该做什么项目,要是能有人指导怎么筛查体检我早就去做了。”家属F:“我自己没做过肿瘤筛查,不知道要检查什么,什么时候应该开始筛查也不太清楚……”家属H:“我不知道应该做什么检查,没什么不舒服的也不会想起来体检的,除非哪里疼啊什么的才会来医院啊。我们对预防癌症了解太少了,本身家族就有相关疾病,更希望能多学习一些,特别是应该做什么体检。”

2.4 对肿瘤遗传咨询建议的遵循意愿存在差异性

2.4.1 对基因检测建议遵循意愿较低

4位受访者表示愿意遵循建议进行基因检测, 主要原因为希望明确是否存在突变基因, 使自身、家人获益; 有6位受访者表示不愿意或较为犹豫, 其中有2名已罹患肿瘤的受访者表示与其自己进行检测, 更希望子女接受基因检测, 主要原因为: 1) 基因检测价格较昂贵, 难以接受或认为“不值”; 2) 认为自己已经患病没有检测的必要性。患者C: “我挺希望能做这种基因检测, 因为我一直想弄清楚我为什么会得肠癌。我生活习惯都很好, 也没什么情绪压力问题, 诊断时我才25岁, 如果真的检测出有易感基因我也总算找到一个原因了。”家属G: “愿意检测, 毕竟我们现在还年轻, 希望了解自己会不会遗传到癌症, 发现问题及时处理。”家属I: “这个基因检测费用多少? 几千元的话有点……我们现在给父亲看病经济压力就蛮大了, 暂时不会考虑检测吧。”患者B: “我还有检测的必要吗? 我已经查出癌症了。倒是可以让家里儿女去做一个基因检测, 希望不要是我把不好的基因遗传给他们。”

2.4.2 对筛查体检指导遵循意愿较高

该问题针对未罹患肿瘤的5名受访者提出, 其中有4名受访者表示愿意遵循筛查建议进行体检, 仅有1名受访者因担心筛查手段具有侵入性和放射性, 不希望在无疾病症状时进行筛查。家属F: “如果我患癌症的风险较大, 我一定会按照专业建议去体检的, 万一有问题, 也是越早发现越好。”家属H: “既然能有这种体检的方案给我, 我为什么不去做? 以前是不知道怎么体检, 如果有医生指导我肯定也会更加关注我的身体健康。”家属J: “反正现在单位也会定期安排体检, 万一我真的是生病概率高, 那我肯定要按照专业建议去体检, 毕竟身体健康才是最重要的。”

3 讨论

肿瘤遗传学和基因组学的发展为肿瘤的预防诊断、治疗创造了更多可能。欧美国家在21世纪初就有肿瘤护士针对遗传相关的肿瘤开展遗传咨询和风险评估服务^[10], 通过分析个人的患病史、家族史、生活习惯等信息, 辅以基因检测技术, 帮助求询者了解自身的患癌风险, 正确认识肿瘤的危险因素, 改变不健康的生活习惯, 以达到降低患癌风险的目的。上世纪90年代, 乳腺癌相关

基因BRCA1, BRCA2的发现^[11], 促进了肿瘤遗传咨询工作在欧美等国萌芽。但推动该工作发展扩大的直接原因是人们愈发关注自身健康——担心自身携带易感基因, 因而向专业的医护人员咨询相关信息、寻求专业意见^[12]。我国是肿瘤高发区, 新增病例数和病死率均位居世界前列^[13], 但包括肿瘤遗传咨询在内的肿瘤预防工作在国内的开展却不尽人意, 鲜有成果报道。本研究通过质性研究法, 对肿瘤风险人群进行深度访谈, 了解他们对肿瘤遗传咨询的认知和态度, 分析肿瘤遗传咨询开展的需求情况和可能面临的挑战。

过去十余年我国肿瘤医疗护理的发展重心均聚焦在肿瘤治疗阶段, 在外科治疗、化疗、放疗、生物免疫治疗等方面获得了巨大进展。但由于人口基数大、疾病发现较晚等多种因素, 我国肿瘤患者的病死率在世界范围内一直居高不下^[13]。

随着治疗手段愈发先进、精准医疗的日渐发展, 以及人们健康保健意识的增强, 基于遗传与基因组学的肿瘤遗传咨询近十余年在欧美等国愈发受到关注与重视, 多个瘤种的遗传风险评估标准和基因检测建议已规范化且纳入了NCCN等指南^[6-8], 得以广泛实践并取得了较好的成效。然而, 目前我国尚未建立完善的肿瘤预防筛查体系, 肿瘤遗传咨询也少有开展, 缺乏推广肿瘤遗传、预防等信息的正规渠道, 国内多项调查研究^[14-16]也显示国人普遍缺乏相应的肿瘤预防筛查常识, 需要加强相关健康教育。

本研究选取符合NCCN指南遗传风险评估标准的肿瘤遗传风险人群, 通过深度访谈了解到虽然他们缺乏对于肿瘤遗传咨询和肿瘤预防筛查的认识, 不知有哪些肿瘤风险的因素, 但是在简单介绍遗传咨询的工作内容后, 大多表现出极大的兴趣, 愿意进一步了解详细内容。并且受访者还表示希望通过肿瘤遗传咨询工作能获取可靠的肿瘤遗传、预防筛查的信息, 来规避生活中的肿瘤风险因素。缺乏准确、可靠的信息来源是我国患者和家属肿瘤相关知识不足的主要原因之一^[17], 而与诊断、治疗、康复等信息相比, 肿瘤的遗传风险信息 and 预防知识是院内健康教育最常忽略、最少涉及的部分。他们觉得此项工作的开展不论对临床患者还是患者血缘家属都十分有意义: 能帮助他们正确认识肿瘤的发生发展, 纠正对基因突变、肿瘤遗传的错误认知。对于患者子女, 可以帮助他们避免因知识缺乏认为肿瘤一定

会遗传,而产生不必要恐惧心理;对于肿瘤患者,可以帮助认识自己罹患肿瘤的原因,及时采取专业手段明确是否存在易感基因,为家人提供更多的帮助。此外,也有少数受访者对于肿瘤遗传咨询的作用表现出质疑的态度,认为遗传咨询缺乏实际意义,人是否生病是无法改变的,但在研究者讲解相关知识后,这些受访者的看法已有明显改变。这种“听天由命”的想法与学者Chalela等^[18]的研究结果类似,该研究针对美国与墨西哥边界的拉丁裔女性开展了关于乳腺癌易感基因检测的质性研究,通过深度访谈以了解她们对基因检测的认知、态度和意愿,由于宗教文化、教育水平等原因,部分受访者表示人是否生病是由上帝决定的,人为因素无法改变。这类看法很大程度上与缺乏肿瘤基因、遗传和预防筛查相关知识有关。

英、美等多项研究^[10,19-20]表明:肿瘤遗传咨询工作短期内有利于人们改善肿瘤风险认知情况,从而进一步规范自身的肿瘤筛查体检行为;从长期看,该举措一定程度上提升了肿瘤的早期诊断率和早期治疗率,从而降低了晚期肿瘤的发生率与晚期肿瘤患者的病死率。世界卫生组织(WHO)曾提出:“1/3的肿瘤是可以预防的,1/3的肿瘤如能早期诊断是可以治愈的,另外1/3的肿瘤是可以减轻痛苦、延长寿命的。肿瘤的发生是受到相关基因突变和环境因素共同控制的,其中约5%~10%的肿瘤已明确具有遗传性,可在患病者家族中遗传至下一代^[21]。而从广义上理解,引发肿瘤的环境因素包括人口学、饮食习惯、生活环境、感染和社会心理等多种因素,如胃癌的风险因素^[22]有高盐饮食、不规律饮食、吸烟饮酒史、幽门螺杆菌感染、精神刺激或抑郁等。研究^[23-25]表明了解肿瘤环境因素知识有利于改变人们不良生活习惯、饮食习惯,一定程度上降低肿瘤风险、预防肿瘤发生。掌握肿瘤风险知识能帮助人们培养自我保健意识,在生活中有意地避免肿瘤风险因素,从而降低自己与家属的患癌风险、预防肿瘤的发生。若我国能借鉴国外开展肿瘤遗传咨询的经验,在国内通过此项工作推广肿瘤基因与遗传、预防与筛查的知识,帮助国人正确认识肿瘤、预防肿瘤、筛查肿瘤,潜移默化地改变他们的保健理念与筛查体检行为,从而进一步促进肿瘤预防工作的开展。

虽然家族遗传性肿瘤仅占5%~10%,但是一旦明确携带肿瘤易感基因,个体的患癌风险就会大大提升,且此类基因大多遵循孟德尔常染色体显

性遗传规律,有50%的概率会遗传给下一代,增加子女的患癌风险。基因检测对肿瘤易感基因的发现至关重要,二代基因测序技术的发展与普及为我们提供了明确某些肿瘤易感基因的机会。

在访谈过程中,大多数受访者表示对基因检测了解较少,或仅局限于肿瘤靶向治疗方面,对于肿瘤易感基因的检测鲜有听闻,从未想过基因检测可以与肿瘤预防相结合。在对他们进行相关解释和讲解后,问及基因检测意愿时,约有半数的受访者表述愿意进行基因检测,明确自己是否携带易感基因,其中有患者认为基因检测后若为阴性结果可让自己摆脱因肿瘤遗传性引起的对子女的“愧疚感”。不愿进行基因检测者中,多数人认为基因检测价格昂贵,与其带来的价值不等;也有人认为此检测对于健康人群意义较大,对已罹患肿瘤者来说,疗效基因的检测更有意义。但是国外学者Susswein等^[26]的研究中指出,即使基因检测免费,美籍非裔乳腺癌患者接受基因检测的人数比例依然较低,可能与内疚感和知识匮乏有关。国内学者陈小林等^[27]针对乳腺癌进行的基因检测调查中提出:对乳腺癌遗传知识的缺乏、费用和受歧视的担忧是患者接受遗传咨询和基因检测的障碍,与本研究受访者所反映出的想法十分相似。

基因与遗传相关的肿瘤占5%~10%,常见的肿瘤易感基因有乳腺癌/卵巢癌(BRCA1, BRCA2)、结直肠癌(MLH1, MSH2, MSH6等)、遗传性胃癌(CDH1等),均是常染色体显性遗传。一旦家中发现肿瘤易感基因携带者,不仅其个人患癌风险大幅度提升,家族中其血缘亲属也应进行相应基因检测。对于具备明显遗传易感性的肿瘤,NCCN已出台独立的风险评估与预防指南,《遗传/家族高风险评估——结直肠癌》、《遗传/家族高风险评估——乳腺癌和卵巢癌》^[6-7]。即使是针对在欧美国家发病率相对较低的胃癌,NCCN也于2014年起在其指南中增加了遗传风险评估部分^[8]。此类指南的肿瘤遗传风险评估标准不仅适用于尚未罹患肿瘤的健康人群,也适用于已罹患肿瘤的人群,对于符合风险评估标准的人群,需接受专业的遗传风险评估和相应的基因检测。NCCN还另设有独立的乳腺癌风险降低指南^[28],根据个体不同的患癌风险等级提出了相应的风险降低措施和筛查体检方案。与普通人群的肿瘤筛查相比,高风险人群建议开始筛查的年龄往往更小,特别是易感基因检测结果阳性的人群,其罹患肿瘤的风险可能是普通人群的数倍,除药物预防和预防性

手术外, 长期检测是目前可采取重要手段^[29]。通过制定高风险人群的肿瘤筛查方案并长期检测, 以期达到早发现、早诊断、早干预的目的。如: 中国抗癌协会乳腺癌诊治指南与规范(2015版)指出: 乳腺癌的机会性筛查一般建议40岁开始, 但对于乳腺癌高危人群可将筛查起始年龄提前到20岁^[30], 筛查方法也有乳房自检、X线、B超、MRI多种, 选择合适的初筛年龄和手段是肿瘤筛查的关键之一。如果个体检测出存在乳腺癌易感基因BRCA1突变且尚未罹患乳腺癌, 她患乳腺癌的风险为50%~80%, 但是她可以根据实际需求采取相关措施来降低患癌风险。1) 长期监测: 除常规身体检查、乳腺超声检查, 建议25岁开始, 每年进行一次乳腺MRI检查。2) 药物预防: 使用他莫昔芬作为化学预防的选择。3) 预防性手术: 研究^[29,31]表明双侧预防性乳腺切除可降低90%的乳腺癌风险。此类指南的出台说明肿瘤高风险人群识别、肿瘤易感基因检测和肿瘤筛查预防工作在国际范围内愈发得到重视, 且与基因检测技术的结合, 使肿瘤风险人群的肿瘤预防与筛查措施更精确。

因此, 在临床工作中, 我们可以根据国际指南识别肿瘤高风险人群, 利用我们的专业基础、正规渠道, 帮助高风险人群选择适合自己的基因检测项目与检测机构、介绍检测过程、解读基因检测结果等。并且在借助基因检测技术明确肿瘤易感基因后, 可以为他们制定个体化的风险降低策略和筛查体检方案。由于主观能动性差和依从性低, 可以根据求询者需求为其个人或家族建立健康档案, 进行长期的追踪随访, 敦促其遵循科学规范的肿瘤预防与筛查方案。

2005年美国“肿瘤基因组计划”的启动, 开始了对致癌基因的进一步研究。随着高通量测序的产生, 海量基因数据及其信息成为肿瘤的个体化诊疗基础, 为精准诊断、临床护理、患者参与决策提供了科学的依据^[21]。随着基因检测在肿瘤靶向药物、免疫治疗、预防筛查中的应用越发广泛, 也对肿瘤专科护理提出了更高的要求。

欧美地区能够主导肿瘤遗传咨询的护士通常是同时具备肿瘤专科认证和遗传认证的高级实践护士(advanced practice nurse, APN), 即肿瘤遗传护士, 该角色需具备硕士学历, 通过运用遗传与基因组学知识, 帮助患有遗传或基因相关性肿瘤的人群恢复健康、维持健康, 通过风险评估, 分析遗传或基因突变与疾病的相关性, 与患者和家属讨论风险对健康管理的影响, 并提供遗传和基

因知识教育, 开展临床基因研究等^[32]。

我国高校培养APN的计划近几年已逐渐起步, 但将遗传与基因组学纳入教学计划的高校较少。据李进等^[33]报道: 华西护理学院为满足基因治疗的临床护理需要, 已在本科护理课程体系中创新性地引入护理遗传学与基因组学课程, 获得了师生的一致好评, 可见遗传与基因组学和护理课程的结合即将成为新的发展趋势。现阶段的临床肿瘤护理人员大多未接受过专业的遗传与基因组学培训, 但在精准医疗飞速发展的时代背景下, 临床护理人员可能会由于知识更新不足而极大限制专业发展和自身进步, 因此在肿瘤护士的院内培训和继续教育中, 可以与医疗领域接轨, 增加必要的肿瘤遗传与基因组课程, 让肿瘤护理团队有机会了解学术前沿, 丰富自身知识储备, 运用遗传与基因组学技巧指导临床护理, 为患者及家属提供健康指导。

由于本研究仅对南京地区一家三甲医院的肿瘤中心的肿瘤风险人群进行了访谈, 且参与研究的受访者都是自愿参与访谈, 存在选择偏倚的可能, 在不愿意参与访谈者中可能会得到不同的研究结果。此外, 在不同地区、不同等级的医院、不同文化程度的受访者中所得出的结果是否一致, 还需今后进行更大范围的研究。

参考文献

1. 国务院办公厅. 国务院办公厅关于印发中国防治慢性病中长期规划(2017—2025年)的通知[EB/OL]. [2017-05-30]. http://www.gov.cn/zhengce/content/2017-02/14/content_5167886.htm. General Office of the State Council. Notice of the general office of the State Council on printing and distributing China's medium and long term plan for prevention and treatment of chronic diseases (2017—2025) [EB/OL]. [2017-05-30]. http://www.gov.cn/zhengce/content/2017-02/14/content_5167886.htm.
2. Buchanan AH, Rahm AK, Williams JL. Alternate service delivery models in cancer genetic counseling: a mini-review[J]. *Front Oncol*, 2016, 6(9): 120.
3. Hampel H, Bennett RL, Buchanan A, et al. A practice guideline from the American College of Medical Genetics and Genomics and the National Society of Genetic Counselors: referral indications for cancer predisposition assessment[J]. *Genet Med*, 2015, 17(1): 70-87.
4. Roshanai AH, Rosenquist R, Lampic C, et al. Does enhanced information at cancer genetic counseling improve counselees' knowledge, risk perception, satisfaction and negotiation of information

- to at-risk relatives?—a randomized study[J]. *Acta Oncologica*, 2009, 48(7): 999-1009.
5. Holloway S, Porteous M, Cetnarskyj R, et al. Patient satisfaction with two different models of cancer genetic services in south-east Scotland[J]. *Brit J Cancer*, 2004, 90(3): 582-589.
 6. Provenzale D, Gupta S, Ahnen DJ, et al. Genetic/familial high-risk assessment: colorectal version 1.2016, NCCN clinical practice guidelines in oncology[J]. *Natl Compr Canc Netw*, 2016, 14(8): 1010-1030.
 7. Daly MB, Pilarski R, Axilbundj E, et al. Genetic/familial high risk assessment: breast and ovarian, version 2. 2015[J]. *J Natl Compr Canc Netw*, 2016, 14(2): 153-162.
 8. Ajani J A, D'Amico T A, Almhanna K, et al. Gastric Cancer, Version 3.2016, NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology[J]. *J Natl Compr Canc Netw*, 2016, 14(10):24-29.
 9. 李峥, 刘宇. 护理学研究方法[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2012: 197-199.
LI Zheng, LIU Yu. *Nursing research methods*[M]. Beijing: People's Health Publishing House, 2012: 197-199.
 10. Torrance N, Mollison J, Wordsworth S, et al. Genetic nurse counsellors can be an acceptable and cost-effective alternative to clinical geneticists for breast cancer risk genetic counselling. Evidence from two parallel randomised controlled equivalence trials[J]. *Br J Cancer*, 2006, 95(4): 435-444.
 11. Claus EB, Risch N, Thompson WD. Autosomal dominant inheritance of early-onset breast cancer. Implications for risk prediction[J]. *Cancer*, 1994, 73(3): 643-651.
 12. Skirton H, Barnes C, Guilbert P, et al. Recommendations for education and training of genetic nurses and counsellors in the United Kingdom[J]. *J Med Genet*, 1998, 35(5): 410-412.
 13. 陈万青, 郑荣寿, 张思维, 等. 2012年中国恶性肿瘤发病和死亡分析[J]. *中国肿瘤*, 2016, 24(1): 1-8.
CHEN Wanqing, ZHENG Rongshou, ZHANG Siwei, et al. Report of cancer incidence and mortality in China, 2012[J]. *China Cancer*, 2016, 24(1): 1-8.
 14. 刘妞, 张希, 党乐, 等. 内蒙古自治区鄂尔多斯市汉族和蒙古族女性乳腺癌筛查认知及意愿调查[J]. *肿瘤研究与临床*, 2017, 29(3):191-196.
LIU Niu, ZHANG Xi, DANG Le, et al. Survey on awareness and willingness of breast cancer screening between Han and Mongolian women in Ordos, Inner Mongolia Autonomous Region[J]. *Cancer Research and Clinic*, 2017, 29(3): 191-196.
 15. 沈太敏, 刘玉萍, 帅平, 等. 成都地区女性对宫颈癌相关知识认知情况的调查分析[J]. *中国基层医药*, 2016, 23(16): 2412-2416.
SHEN Taimin, LIU Yuping, SHUAI Ping, et al. Analysis of awareness and knowledge about cervical cancer of women in Chengdu[J]. *Chinese Journal of Primary Medicine and Pharmacy*, 2016, 23(16): 2412-2416.
 16. 侯俊宸, 霍西茜, 陈洪涛, 等. 南京市成年女性乳腺癌相关知识认知情况调查[J]. *职业与健康*, 2015, 31(3): 342-344.
HOU Junchen, HUO Xiqian, CHEN Hongtao, et al. Investigation on cognitive situation of knowledge about breast cancer among adult women in Nanjing City[J]. *Occupation and Health*, 2015, 31(3): 342-344.
 17. 付凤环, 王建炳, 沈惠芝, 等. 女性居民肿瘤危险因素及乳腺癌认知情况调查[J]. *中国公共卫生*, 2010, 26(6): 771-772.
FU Fenghuan, WANG Jianbing, SHEN Huizhi, et al. Investigation of tumor risk factors and cognition of breast cancer among female residents [J]. *Chinese Journal of Public Health*, 2010, 26(6): 771-772.
 18. Chalela P, Pagán JA, Su D, et al. Breast cancer genetic testing awareness, attitudes and intentions of Latinas living along the US-Mexico border: a qualitative study[J]. *J Community Med Health Educ*, 2012, 2. pii: 1000152.
 19. Bancroft EK. Genetic testing for cancer predisposition and implications for nursing practice: narrative review[J]. *J Adv Nurs*, 2010, 66(4): 710-737.
 20. Santos EM, Edwards QT, Floria-Santos M, et al. Integration of genomics in cancer care[J]. *J Nurs Scholarsh*, 2013, 45(1): 43-51.
 21. 张如奎, 徐增辉. 浅论基因检测对肿瘤精准医疗的意义[J]. *中国医药生物技术*, 2016, 11(2): 103-109.
ZHANG Rukui, XU Zenghui. Discussion on the significance of gene detection in precision medical oncology[J]. *Chinese Medicinal Biotechnology*, 2016, 11(2): 103-109.
 22. 中华医学会消化内镜学分会, 中国抗癌协会肿瘤内镜学专业委员会. 中国早期胃癌筛查及内镜诊治共识意见(2014年4月·长沙)[J]. *胃肠病学*, 2014, 34(7): 408-427.
Digestive Endoscopy Society of Chinese Medical Association, Tumor Endoscopy Specialty Committee of Chinese Anticancer Association. Consensus opinion on screening and endoscopic diagnosis and treatment of early gastric cancer in China (2014, Changsha) [J]. *Gastroenterology*, 2014, 34 (7): 408-427.
 23. 梁玲, 雷海科, 卢梅梅, 等. 乳腺癌高风险人群定期筛查的依从性及其影响因素研究[J]. *护理管理杂志*, 2015, 15(12): 849-851.
LIANG Ling, LEI Haike, LU Meimei, et al. Study on compliance and influencing factors of regular screening for high-risk breast cancer patients[J]. *Journal of Nursing Administration*, 2015, 15(12): 849-851.
 24. 王宁, 王帅, 樊静, 等. 中部农村地区成人肝癌预防相关知识知晓、态度和行为状况[J]. *中国健康教育*, 2016, 32(3): 216-220.
WANG Ning, WANG Shuai, FAN Jing, et al. Knowledge and behavior of early detection of breast cancer among female residents in Shanghai[J]. *Chinese Journal of Health Education*, 2016, 32(3): 216-220.
 25. 鲍萍萍, 王春芳, 徐继英, 等. 上海市女性居民乳腺癌早期发现知

- 识和行为调查[J]. 中华肿瘤防治杂志, 2014, 21(8): 570-574.
- BAO Pingping, WANG Chunfang, XU Jiying, et al. Survey on knowledge and behavior of early detection for breast cancer among female residents in Shanghai[J]. Chinese Journal of Cancer Prevention and Treatment, 2014, 21(8): 570-574.
26. Susswein LR, Skrzynia C, Lange LA, et al. Increased uptake of BRCA1/2 genetic testing among African American women with a recent diagnosis of breast cancer[J]. J Clin Oncol, 2008, 26(1): 32-36.
27. 成小林, 李正东, 孙晓寅, 等. 上海市乳腺癌患者对遗传咨询和基因检测的了解及意愿调查[J]. 中华医学遗传学杂志, 2016, 33(5): 589-593.
- CHENG Xiaolin, LI Zhengdong, SUI Xiaoyan, et al. Knowledge and willingness of breast cancer patients from Shanghai for genetic counseling and gene testing[J]. Chinese Journal of Medical Genetics, 2016, 33(5): 589-593.
28. Bevers TB, Ward JH, Arun BK, et al. Breast Cancer Risk Reduction, Version 2.2015[J]. J Natl Compr Canc Netw, 2015, 13(7): 880-915.
29. Prucka SK, McIlvried DE, Korf BR. Cancer risk assessment and the genetic counseling process: using hereditary breast and ovarian cancer as an example[J]. Med Princ Pract, 2008, 17(3): 173-189.
30. 中国抗癌协会乳腺癌专业委员会. 中国抗癌协会乳腺癌诊治指南与规范(2015版)[J]. 中国癌症杂志, 2015, 25(9): 692-754. Chinese AntiCancer Association Breast Cancer Specialized Committee. Guidelines and standards for the diagnosis and treatment of breast cancer in China AntiCancer Association (2015 Edition)[J]. China Oncology, 2015, 25(9): 692-754.
31. Aiello L. Genetic cancer risk assessment[J]. Semin Oncol Nurs, 2011, 27(1): 13-20.
32. International society of nurses in genetics. What is a Genetics Nurse? [EB/OL]. [2011-11-03]. http://www.isong.org/ISONG_genetic_nurse.php.
33. 李进, 冯先琼. 本科护理课程体系引入《护理遗传学与基因组学》的实践探索[J]. 中国实用护理杂志, 2016, 32(13): 1031-1033.
- LI Jin, FENG Xianqiong. Explore to set up genetics and genomics for nursing course in nursing undergraduate curriculum system[J]. Chinese Journal of Practical Nursing, 2016, 32(13): 1031-1033.

本文引用: 王丹若, 袁玲, 武丽桂, 郭苗苗, 周玉洁. 肿瘤遗传风险人群对肿瘤遗传咨询的认知和态度[J]. 临床与病理杂志, 2018, 38(3): 575-583. doi: 10.3978/j.issn.2095-6959.2018.03.019

Cite this article as: WANG Danruo, YUAN Ling, WU Ligui, GUO miaomiao, ZHOU Yujie. Cognition and attitudes of cancer genetic risk groups to cancer genetic counseling[J]. Journal of Clinical and Pathological Research, 2018, 38(3): 575-583. doi: 10.3978/j.issn.2095-6959.2018.03.019