

邯郸地区卵巢癌患者直系亲属接受遗传咨询及基因检测意愿的调查

郭洁, 刘彦军, 申建芬

邯郸市第二医院, 河北 邯郸 056001

摘要: **目的** 调查邯郸地区卵巢癌患者直系亲属接受遗传咨询及基因检测意愿,为普及卵巢癌遗传咨询及基因检测提供参考。**方法** 2022 年 1—6 月于河北省邯郸市第二医院妇科对卵巢癌患者直系亲属进行调查,收集年龄、居住地、学历、婚姻状态、家庭收入、家族其他肿瘤史、近 3 年体检频率等资料,同时通过问卷调查卵巢癌患者女性直系亲属对遗传咨询及基因检测的了解程度和接受意愿,使用 χ^2 检验和 Fisher 精确检验分析影响因素。**结果** 本研究共调查了 366 名卵巢癌患者的直系亲属 413 人,仅有 26 人(6.30%)在接受调查前对卵巢癌遗传咨询有所了解,有 342 人(82.81%)愿意接受卵巢癌遗传咨询和卵巢癌遗传风险分级评估,有 331 人(80.15%)愿意向家人和亲属推荐卵巢癌遗传咨询项目。经过调查,仅有 21 名(5.08%)研究对象在接受调查前对卵巢癌基因检测有一定了解,有 305 人(73.85%)研究对象愿意接受 BRCA 1/2 基因初筛,但是仅有 62 人(15.01%)的调查对象愿意接受价格较高的 BRCA 1/2 全基因筛查。此外,在 BRCA 1/2 基因检测阳性的情况下,有 201 人(48.67%)研究对象担心基因检测结果阳性给自己带来不利影响,另有 147 人(35.59%)研究对象会选择告知家人或亲属;165 人研究对象(39.95%)愿意在本地医院接受进一步随访和遗传风险筛查;在参与本项调查后,有 392 人研究对象(94.92%)会通过其他途径继续了解卵巢癌及其他妇科癌症的遗传风险因素。**结论** 目前,仅有少数卵巢癌患者直系亲属对遗传咨询及基因检测有一定了解,大部分研究对象愿意接受卵巢癌遗传咨询和基因检测服务;此外,高昂的检测费用和对基因检测项目的误解影响了项目的普及。

关键词: 卵巢癌;直系亲属;遗传咨询;基因检测

中图分类号: R737.31 **文献标识码:** B **文章编号:** 1006-3110(2023)04-0464-06 **DOI:** 10.3969/j.issn.1006-3110.2023.04.018

卵巢癌是世界范围内威胁女性健康的常见恶性肿瘤,世界卫生组织国际癌症研究机构发布的全球癌症负担数据显示,2020 年我国卵巢癌新发病例为 55 342 例,死亡病例 37 519 例,卵巢癌已成为我国致死率最高的妇科恶性肿瘤,70% 的患者就诊时已是晚期^[1-2]。卵巢癌的遗传风险不容忽视,据报道,临床约有 1/4 的卵巢癌发生与遗传因素有关^[3-4]。乳腺癌易感基因(breast cancer susceptibility gene, BRCA)突变被认为是家族性卵巢癌发病的重要原因,目前对 BRCA 基因的研究已经较为成熟,对卵巢癌患者的遗传咨询具有非常重要的指导意义^[5-6]。根据美国国家综合癌症网络联盟(National Comprehensive Cancer Network, NCCN)指南^[7]推荐,卵巢癌患者所有直系亲属均应接受相应的遗传咨询与检测。目前我国卵巢癌遗传咨询和基因检测项目尚处于起步阶段,卵巢癌遗传咨询及基因检测的普及率与欧美等地区仍有较大差距^[8-9],且目前国内对卵巢癌患者直系亲属进行调查的相关报道较少。因此,本研究对河北邯郸地区卵巢癌患者直

系亲属接受遗传咨询及基因检测意愿进行调查,并分析其影响因素,为普及卵巢癌遗传咨询及基因检测提供参考。

1 对象与方法

1.1 研究对象 本研究以河北省邯郸市卵巢癌患者的女性直系亲属作为研究对象,卵巢癌患者为 2019 年 1 月—2021 年 12 月期间于河北省邯郸市第二医院妇科就诊并治疗,2022 年 1—6 月卵巢癌患者随访复查期间对患者的女性直系亲属进行调查。在研究过程中,共调查了 366 例卵巢癌患者的直系亲属 445 名。纳入标准:①与卵巢癌患者具有直接血缘关系(生与被生关系)女性亲属;②在邯郸市定居 5 年以上;③年龄 ≥ 18 岁;④患者神志清楚,能理解调查内容。排除标准:①合并乳腺癌、卵巢癌、宫颈癌等妇科肿瘤者;②合并卵巢囊肿、子宫内膜异位症等卵巢癌相关度较高的癌前病变者;③接受过卵巢手术患者;④因各种原因拒绝填写问卷者。本研究获邯郸市第二医院伦理委员会批准。

1.2 研究方法 本研究为横断面调查,调查问卷分发给陪护卵巢癌患者的陪同人员,445 名调查对象带回

基金项目: 邯郸市科学技术研究与发展计划项目(1823208095ZC)

作者简介: 郭洁(1975-),女,河北邯郸人,本科,主管护师,研究方向:妇科肿瘤与遗传咨询相关。

填写并自愿寄回调查问卷。共回收 413 份信息完整、有效的问卷。调查问卷设计如下:

1.2.1 科普信息 问卷的第一页为科普信息页,主要包括:①家族性、遗传性卵巢癌的危害、发生率和流行病学证据;②BRCA 基因突变与卵巢癌发生风险的相关性以及 BRCA 基因突变的遗传风险;③卵巢癌遗传咨询的内容、过程以及意义;④BRCA 1/2 基因检测的介绍和意义。

1.2.2 基本资料 收集研究对象的年龄、居住地、学历、婚姻状态、家庭收入、家族其他肿瘤(不包括卵巢癌)史、近 3 年体检频率等资料。

1.2.3 调查内容 本研究的调查内容主体参考 2019 年美国预防服务工作组建议声明^[10],综合我国卵巢癌诊疗现状和河北省邯郸市卵巢癌流行情况进行设计,由 10 个问题组成:①在接受调查之前是否了解卵巢癌遗传咨询;②现阶段是否愿意接受卵巢癌遗传咨询和卵巢癌遗传风险分级评估;③是否愿意向家人和亲属推荐卵巢癌遗传咨询项目;④在接受调查之前是否了解 BRCA 1/2 基因检测;⑤是否愿意接受 BRCA 1/2 基因初筛(价格 500~1 000 元,无法显示突变位点,存在 5% 的误差率^[11]);⑥是否愿意接受 BRCA 1/2 全基因筛查(价格约 10 000 元,可以检测出突变位点,误差率<0.1%^[12]);⑦是否担心基因检测结果阳性给自己带来不利影响;⑧在 BRCA 1/2 基因检测阳性的情况下,是否会告知家人/亲属;⑨在 BRCA 1/2 基因检测阳性的情况下,是否愿意在本地医院接受进一步随访和遗传风险筛查;⑩在参与本项调查后,是否会通过其他途径继续了解卵巢癌及其他妇科癌症的遗传风险因素。

1.3 质量控制 本研究在确定研究对象时对“女性直系亲属”与卵巢癌患者之间的直接血缘关系进行了审查与确认,在调查前制定了标准操作流程,所有问卷均附有指导语和调查者审核签字。开展调查前在组内进行了调查人员的筛选与培训,并在河北省邯郸市第二医院开展了小样本的预调查对方案的可行性做了论证。数据录入环节均采用双录入,通过 Epi Data 3.1 进行数据的核对和逻辑一致性的检验,发现不一致的查找原始资料进行修改,以确保录入数据的质量。

1.4 统计学分析 采用 SPSS 22.0 软件进行数据的处理,计数资料采用百分比(%)表示,将研究对象根据年龄、居住地、学历、婚姻状态、家庭收入、家族其他肿瘤史、近 3 年体检频率等资料进行分组,本研究对卵巢癌遗传咨询/基因检测意愿的统计结果均为“是”或“否”的二分类变量,组间比较采用 χ^2 检验, $P<0.05$

为差异有统计学意义。

2 结 果

2.1 研究对象基本资料 研究对象的年龄、居住地、学历、婚姻状态、家庭收入、家族其他肿瘤(不包括卵巢癌)史、近 3 年体检频率等基本资料,见表 1。

表 1 卵巢癌患者直系血亲基本资料($n=413$)

条目	例数(%)
年龄(岁)	
<35	132(31.96)
36~60	227(54.96)
>60	54(13.08)
居住地	
城镇	175(42.37)
乡村	238(57.63)
学历	
本科及以上	95(23.00)
专科/高中	235(56.90)
初中及以下	83(20.10)
婚姻状态	
已婚/同居	337(81.60)
离异/丧偶/其他	76(18.40)
家庭收入(元/月)	
<8 000	115(27.85)
8 000~12 000	256(61.99)
>12 000	42(10.17)
体检频次(次/年)	
<1	126(30.51)
1~2	167(40.44)
>2	120(29.06)
家族其他肿瘤史	
有	76(18.40)
无	337(81.60)

2.2 卵巢癌遗传咨询的了解和意愿 经调查,在 413 名卵巢癌患者亲属中,仅 26 人(6.30%)在接受调查前对卵巢癌遗传咨询有所了解,本科及以上学历(16.84%)、每年体检>2 次(16.67%)、具有家族其他肿瘤史(21.05%)的研究对象对卵巢癌遗传咨询的认知率较高,不同学历($\chi^2=23.37, P<0.01$)、体检频次($\chi^2=30.88, P<0.01$)、家族其他肿瘤史($\chi^2=34.38, P<0.01$)的研究对象对卵巢癌遗传咨询的认知情况差异有统计学意义。

342 名(82.81%)研究对象愿意接受卵巢癌遗传咨询和卵巢癌遗传风险分级评估。城镇地区的研究对象(89.14%)愿意接受卵巢癌遗传咨询的比例高于乡村地区(78.15%),组间差异有统计学意义($\chi^2=8.56,$

$P<0.01$)。具有家族其他肿瘤史 (92.11%) 的研究对象愿意接受卵巢癌遗传咨询的比例高于不具有家族其他肿瘤史的受访者 (80.71%), 组间差异有统计学意义 ($\chi^2=5.65, P<0.05$)。

331 名 (80.15%) 研究对象愿意向家人和亲属推荐卵巢癌遗传咨询项目。其中具有家族其他肿瘤史 (89.47%) 的研究对象愿意向家人和亲属推荐卵巢癌遗传咨询项目的比例高于不具有家族其他肿瘤史的受访者 (78.04%), 组间差异有统计学意义 ($\chi^2=5.09, P<0.05$), 见表 2。

表 2 受访者对卵巢癌遗传咨询的了解和意愿 (n, %)

条目	例数	问题①是否了解 卵巢癌遗传咨询	问题②是否愿意接受卵巢癌 遗传咨询和卵巢癌 遗传风险分级评估	问题③是否愿意向 家人和亲属推荐卵巢癌 遗传咨询项目
年龄(岁)				
<35	132	8(6.06)	113(85.61)	106(80.30)
36~60	227	13(5.73)	186(81.94)	184(81.06)
>60	54	5(9.26)	43(79.63)	41(75.93)
χ^2 值		0.94	1.23	0.72
P 值		0.63	0.54	0.70
居住地				
城镇	175	12(6.86)	156(89.14)	143(81.71)
乡村	238	14(5.88)	186(78.15)	188(78.99)
χ^2 值		0.16	8.56	0.47
P 值		0.69	<0.01	0.49
学历				
本科及以上	95	16(16.84)	77(81.05)	80(84.21)
专科/高中	235	8(3.40)	201(85.53)	189(80.43)
初中及以下	83	2(2.41)	64(77.11)	62(74.70)
χ^2 值		23.37	3.32	2.55
P 值		<0.01	0.19	0.28
婚姻状态				
已婚/同居	337	19(5.64)	278(82.49)	269(79.82)
离异/丧偶/其他	76	7(9.21)	64(84.21)	62(81.58)
χ^2 值		1.32	0.13	0.12
P 值		0.29	0.72	0.73
家庭收入(元/月)				
<8 000	115	6(5.22)	90(78.26)	88(76.52)
8 000~12 000	256	18(7.03)	220(85.94)	209(81.64)
>12 000	42	2(4.76)	32(76.19)	34(80.95)
χ^2 值		0.63	4.72	1.33
P 值		0.73	0.09	0.52
体检频次(次/年)				
<1	126	3(2.38)	106(84.13)	102(80.95)
1~2	167	3(1.80)	136(81.44)	136(81.44)
>2	120	20(16.67)	100(83.33)	93(77.50)
χ^2 值		30.88	0.40	0.75
P 值		<0.01	0.82	0.69

续表 2

条目	例数	问题①是否了解 卵巢癌遗传咨询	问题②是否愿意接受卵巢癌 遗传咨询和卵巢癌 遗传风险分级评估	问题③是否愿意向 家人和亲属推荐卵巢癌 遗传咨询项目
家族其他肿瘤史				
有	76	16(21.05)	70(92.11)	68(89.47)
无	337	10(2.97)	272(80.71)	263(78.04)
χ^2 值		34.38	5.65	5.09
P 值		<0.01	0.02	0.02
合计		26(6.30)	342(82.81)	331(80.15)

注:本表格仅统计了解/愿意接受卵巢癌遗传咨询的研究对象。

2.3 卵巢癌基因检测的了解和意愿 经调查,仅有 21 名 (5.08%) 研究对象在接受调查前对卵巢癌基因检测有一定了解,本科及以上学历 (11.58%)、每年体检>2 次 (13.33%)、具有家族其他肿瘤史 (17.11%) 的研究对象对卵巢癌基因检测的认知率较高,不同学历 ($\chi^2=10.83, P<0.01$)、体检频次 ($\chi^2=27.89, P<0.01$)、家族其他肿瘤史 ($\chi^2=23.85, P<0.01$) 的研究对象对卵巢癌遗传咨询的认知情况差异有统计学意义。

305 名 (73.85%) 研究对象愿意接受 BRCA 1/2 基因初筛。每年体检>2 次 (82.59%) 和具有家族其他肿瘤史 (84.21%) 的研究对象愿意接受 BRCA 1/2 基因初筛的比例较高,且不同体检频次 ($\chi^2=5.18, P<0.05$) 和是否具有家族其他肿瘤史 ($\chi^2=8.80, P<0.05$) 的研究对象接受 BRCA 1/2 基因初筛意愿的组间差异有统计学意义。

仅 62 名 (15.01%) 的调查对象愿意接受价格较高的 BRCA 1/2 全基因筛查,其中家庭月收入>12 000 元 (38.10%) 和有家属其他肿瘤史 (32.89%) 的研究对象接受 BRCA 1/2 全基因筛查的比例较高,不同家庭月收入 ($\chi^2=20.03, P<0.01$) 和家族其他肿瘤史 ($\chi^2=23.35, P<0.01$) 的研究对象接受 BRCA 1/2 全基因筛查的组间比较有统计学意义,见表 3。

表 3 研究对象对卵巢癌基因检测的了解和意愿 (n, %)

条目	例数	问题④在接受调查之前是否 了解 BRCA 1/2 基因检测	问题⑤是否愿意接受 BRCA 1/2 基因初筛	问题⑥是否愿意接受 BRCA 1/2 全基因筛查
年龄(岁)				
<35	132	6(4.55)	99(75.00)	21(15.91)
36~60	227	12(5.29)	163(71.81)	34(14.98)
>60	54	3(5.56)	43(79.63)	7(12.96)
χ^2 值		0.12	1.52	0.26
P 值		0.94	0.47	0.88
居住地				
城镇	175	12(6.86)	134(76.57)	30(17.14)
乡村	238	9(3.78)	171(71.85)	32(13.45)
χ^2 值		1.98	1.17	1.08
P 值		0.18	0.28	0.30
学历				
本科及以上	95	11(11.58)	73(76.84)	15(15.79)

续表 3				
条目	例数	问题④在接受调查之前是否了解 BRCA 1/2 基因检测	问题⑤是否愿意接受 BRCA 1/2 基因初筛	问题⑥是否愿意接受 BRCA 1/2 全基因筛查
专科/高中	235	7(2.98)	174(74.04)	36(15.32)
初中及以下	83	3(3.61)	58(69.88)	11(13.25)
χ^2 值		10.83	1.12	0.26
P 值		<0.01	0.57	0.88
婚姻状态				
已婚/同居	337	14(4.15)	245(72.70)	54(16.02)
离异/丧偶/其他	76	7(9.21)	60(78.95)	8(10.53)
χ^2 值		3.29	1.25	1.47
P 值		0.08	0.26	0.29
家庭收入(元/月)				
<8 000	115	5(4.35)	83(72.17)	12(10.43)
8 000~12 000	256	14(5.47)	188(73.44)	34(13.28)
>12 000	42	2(4.76)	34(80.95)	16(38.10)
χ^2 值		0.22	1.29	20.03
P 值		0.90	0.53	<0.01
体检频次(次/年)				
<1	126	2(1.59)	83(65.87)	17(13.49)
1~2	167	3(1.80)	123(73.65)	25(14.97)
>2	120	16(13.33)	99(82.59)	20(16.67)
χ^2 值		27.89	5.18	0.49
P 值		<0.01	0.03	0.78
家族其他肿瘤史				
有	76	13(17.11)	64(84.21)	25(32.89)
无	337	8(2.37)	241(71.51)	37(10.98)
χ^2 值		23.85	8.80	23.35
P 值		<0.01	0.01	<0.01
合计		21(5.08)	305(73.85)	62(15.01)

注:本表格仅统计了解/愿意接受卵巢癌基因检测的研究对象。

2.4 对基因检测结果的担忧 在 BRCA 1/2 基因检测阳性的情况下,201 名(48.67%)研究对象担心基因检测结果阳性给自己带来不利影响;相较于城镇的受访者(41.71%),乡村地区的受访者(53.78%)对基因检测结果阳性的担心程度更严重,组间差异有统计学

意义($\chi^2=5.88,P<0.05$);不同学历($\chi^2=6.75,P<0.05$)、体检频率($\chi^2=10.39,P<0.01$)的研究对象对基因检测结果阳性担忧程度其组间差异有统计学意义。

在 BRCA 1/2 基因检测阳性的情况下,147 名(35.59%)研究对象会选择告知家人或亲属;相较于无家族其他肿瘤史的研究对象(33.23%),有家族其他肿瘤史的研究对象(46.05%)愿意告知家人或亲属的比例更高,两组间差异有统计学意义($\chi^2=4.45,P<0.05$),见表 4。

2.5 是否愿意在本地做进一步检查 在 BRCA 1/2 基因检测阳性的情况下,165 名研究对象(39.95%)愿意在本地医院接受进一步随访和遗传风险筛查;家庭月收入>12 000 元的受访者在本地做进一步检查的意愿(59.92%)高于月收入 8 000~12 000 元(39.84%)和月收入<8 000 元(33.04%)的研究对象,组间比较差异有统计学意义($\chi^2=9.00,P<0.05$);每年体检>2 次的研究对象在本地接受进一步随访和遗传风险筛查的意愿最高(53.33%),每年体检<1 次的研究对象意愿最低(30.95%),组间差异有统计学意义($\chi^2=13.77,P<0.01$),见表 4。

2.6 是否愿意通过其他途径继续了解遗传风险因素 在参与本项调查后,有 392 名研究对象(94.92%)会通过其他途径继续了解卵巢癌及其他妇科癌症的遗传风险因素。具有家族其他肿瘤史的研究对象(100.00%)均愿意通过其他途径继续了解遗传风险因素,无家族其他肿瘤史的研究对象意愿较低(93.77%),组间差异有统计学意义($\chi^2=4.99,P<0.05$),见表 4。

表 4 问题⑦~⑩统计结果(n,%)

条目	例数	问题⑦是否担心基因检测结果阳性给自己带来不利影响	问题⑧在 BRCA 1/2 基因检测阳性的情况下,是否会告知家人/亲属	问题⑨在 BRCA 1/2 基因检测阳性的情况下,是否愿意在本地医院接受进一步随访和遗传风险筛查	问题⑩是否会通过其他途径继续了解卵巢癌及其他妇科癌症的遗传风险因素
年龄(岁)					
<35	132	60(45.45)	45(34.09)	46(34.85)	125(94.70)
36~60	227	114(50.22)	86(37.89)	97(42.73)	215(94.71)
>60	54	27(50.00)	16(29.63)	22(40.74)	52(96.30)
χ^2 值		0.80	1.49	2.18	0.25
P 值		0.67	0.48	0.34	0.88
居住地					
城镇	175	73(41.71)	67(38.29)	67(38.29)	164(93.71)
乡村	238	128(53.78)	80(33.61)	98(41.18)	228(95.80)
χ^2 值		5.88	0.96	0.35	0.91
P 值		0.02	0.33	0.55	0.34
学历					
本科及以上	95	39(41.05)	33(34.74)	39(41.05)	94(98.95)
专科/高中	235	112(47.66)	85(36.17)	93(39.57)	221(94.04)

续表 4

条目	例数	问题⑦是否担心基因检测结果阳性给自己带来不利影响	问题⑧在 BRCA 1/2 基因检测阳性的情况下,是否会告知家人/亲属	问题⑨在 BRCA 1/2 基因检测阳性的情况下,是否愿意在本地医院接受进一步随访和遗传风险筛查	问题⑩是否会通过其他途径继续了解卵巢癌及其他妇科癌症的遗传风险因素
初中及以下	83	50(60.24)	29(34.94)	33(39.76)	77(92.77)
χ^2 值		6.75	0.08	0.06	4.36
<i>P</i> 值		0.03	0.96	0.97	0.11
婚姻状态					
已婚/同居	337	164(48.66)	123(36.50)	134(39.76)	321(95.25)
离异/丧偶/其他	76	37(48.68)	24(31.58)	31(40.79)	71(93.42)
χ^2 值		<0.01	0.65	0.03	0.43
<i>P</i> 值		>0.99	0.42	0.87	0.56
家庭收入(元/月)					
<8 000	115	53(46.09)	43(37.39)	38(33.04)	104(90.43)
8 000~12 000	256	127(49.61)	88(34.38)	102(39.84)	248(96.88)
>12 000	42	21(50.00)	16(38.10)	25(59.52)	40(95.24)
χ^2 值		0.43	0.44	9.00	6.83
<i>P</i> 值		0.81	0.80	0.01	0.03
体检频次(次/年)					
<1	126	73(57.94)	46(36.51)	39(30.95)	118(93.65)
1~2	167	83(49.70)	57(34.13)	62(37.13)	156(93.41)
>2	120	45(37.50)	44(36.67)	64(53.33)	118(98.33)
χ^2 值		10.39	0.26	13.77	4.10
<i>P</i> 值		<0.01	0.88	<0.01	0.13
家族其他肿瘤史					
有	76	34(44.74)	35(46.05)	32(42.11)	76(100.00)
无	337	167(49.55)	112(33.23)	133(39.47)	316(93.77)
χ^2 值		0.58	4.45	0.18	4.99
<i>P</i> 值		0.45	0.04	0.67	0.02
合计		201(48.67)	147(35.59)	165(39.95)	392(94.92)

注:表格仅统计问题⑦~⑩答案为“是”的研究对象。

3 讨 论

对癌症的有效预防是保护患者的第一道屏障,而早筛、早诊、早治将是患者健康的第二道屏障^[13]。现阶段我国卵巢癌“早筛早诊早治”体系仍停留在专家共识^[14]与指南报告^[15-16]阶段,大部分地区均缺乏完善、有效的卵巢癌遗传筛查体系。本研究对邯郸地区卵巢癌患者直系亲属进行调查,结果显示,了解卵巢癌遗传咨询和基因检测的人群分别仅占调查总数的6.30%和5.08%,该地区卵巢癌患者直系亲属对家族性、遗传性卵巢癌的重视程度不够。调查结果与成小林等^[17]对上海乳腺癌患者亲属遗传咨询和基因检测认知度的报道处于同一水平,表明妇科肿瘤患者亲属群体对乳腺癌、卵巢癌等常见癌症的遗传风险认知水平亟待提升。分析原因如下:①目前,我国卵巢癌遗传咨询尚处于起步阶段,国内仅有少数医院提供专业的

妇科肿瘤医院咨询服务^[18];②卵巢癌基因检测缺乏行业标准与规范指南,在社会的普及率较低,现阶段开展卵巢癌的常态化基因检测存在较大困难;③卵巢癌患者亲属等癌症高危人群的科普宣传和风险预防知识普及率较低,相当部分的卵巢癌高危人群从未了解过卵巢癌遗传咨询和基因检测项目。上述结果提示,医院和卫生部门需要加强妇科肿瘤遗传咨询和基因检测项目的建设水平和宣传力度,让更多妇女认识到卵巢癌遗传风险。在妇科肿瘤的诊治过程中,医院应适当引导患者加深对遗传性卵巢癌基本特征的认识,辅助患者对家系成员的卵巢癌风险做合理评估。

尽管卵巢癌患者直系亲属对遗传咨询和基因检测项目的认识水平较低,但是经过问卷科普信息页的简单介绍,超过80%的人群愿意接受卵巢癌遗传咨询并向他人推荐遗传咨询项目,有73.85%的研究对象愿

意接受价格相对较为便宜的 BRCA 1/2 基因初筛,表明邯郸地区卵巢癌患者直系亲属对遗传咨询和基因检测的接受程度较高,卵巢癌高风险人群具有较高的可引导性,大部分研究对象在接受到合适的健康宣传知识后能够意识到卵巢癌遗传风险并主动接受早期筛查项目。此外,仅有 15.01% 的研究对象愿意接受价格较高的 BRCA 1/2 全基因筛查,家庭月收入较高和具有家族其他肿瘤史的研究对象更愿意接受 BRCA 1/2 全基因筛查,显示基因检测的高昂价格降低了受访者接受卵巢癌筛查的意愿,由于检测费用不会对家庭月收入较高的人群造成过大的经济负担,且具有其他家族肿瘤史的受访者对癌症遗传风险的重视程度更高,因此这部分人群接受 BRCA 1/2 全基因筛查的意愿更高。在参加本研究后,有 94.92% 的受访者愿意通过其他途径继续了解卵巢癌及其他妇科癌症的遗传风险因素,但是无家族其他肿瘤史的研究对象意愿较低,这一现象表明受访者存在侥幸心理,部分人群简单地认为家族中不存在癌症遗传风险^[18]。但是,遗传性卵巢癌的发生时机和发生概率受到多种因素的综合影响,没有年龄、顺序、家族的必然相关性,医院和相关部门应做好疾病遗传风险知识的普及。

对检测结果的担忧在一定程度上也降低了参加基因检测的意愿。乡村地区和学历较低的受访者对基因检测结果阳性的担心程度更严重,与张峰琴等^[19]研究结果一致。相较于城镇地区,乡村地区的医疗资源较匮乏,乡村受访者对癌症科普知识的接触率和接受度均更低,而乡村居民的疾病恐惧水平较高,容易出现抑郁、焦虑等不良情绪。学历较低的受访者由于知识水平的限制,对于医学知识的掌握能力有限,对卵巢癌的关注点更多在治疗和预后方面,对癌症预防的重视程度不足。此外,仅有 35.59% 的受访者愿意将基因检测结果告知家人,杨荣等^[20]研究表明我国卵巢癌患者病耻感较严重,出现癌症时容易过度焦虑,因此部分患者会拒绝面对基因检测结果。医务工作者应注重安抚患者情绪,提供适当的心理支持,避免患者出现严重恐惧情绪。

本研究基于患者自愿的基础对研究对象开展调查,结果显示仅有少数卵巢癌患者直系亲属对遗传咨询及基因检测有一定了解,但是大部分研究对象愿意接受卵巢癌遗传咨询和基因检测服务;此外,高昂的检测费用和对基因检测项目的误解阻碍了项目的普及。本研究结果仅描述邯郸地区完成调查的受访者情况,对整个卵巢癌亲属群体的代表性有待进一步检验。

参考文献

- [1] Qiu H, Cao S, Xu R. Cancer incidence, mortality, and burden in China: a time-trend analysis and comparison with the United States and United Kingdom based on the global epidemiological data released in 2020[J]. *Cancer Commun*, 2021,41(10):1037-1048.
- [2] Sung H, Ferlay J, Siegel RL, et al. Global cancer statistics 2020: GLOBOCAN estimates of incidence and mortality worldwide for 36 cancers in 185 countries[J]. *CA Cancer J Clin*, 2021,71(3):209-249.
- [3] 昌晓红,李艺,崔恒. 卵巢癌遗传咨询的临床意义[J]. *中国妇产科临床杂志*, 2020,21(5):449-451.
- [4] 佟彤,冯玥,陈田. 郑州地区 45~60 岁人群肿瘤标志物筛查及结果分析[J]. *实用预防医学*, 2020,27(1):116-119.
- [5] Kroeger PJ, Drapkin R. Pathogenesis and heterogeneity of ovarian cancer[J]. *Curr Opin Obstet Gynecol*, 2017,29(1):26-34.
- [6] Castéra L, Harter V, Muller E, et al. Landscape of pathogenic variations in a panel of 34 genes and cancer risk estimation from 5131 HBOC families[J]. *Genet Med*, 2018,20(12):1677-1686.
- [7] Armstrong DK, Alvarez RD, Bakkum-Gamez JN, et al. Ovarian cancer, version 2.2020, NCCN clinical practice guidelines in oncology[J]. *J Natl Compr Canc Netw*, 2021,19(2):191-226.
- [8] 薛誉,石月,徐言,等. 妇科肿瘤诊疗中遗传咨询开展现状的问卷调查[J]. *第二军医大学学报*, 2021,42(6):641-650.
- [9] 李雷,邱琳,吴鸣. 上皮性卵巢癌患者接受遗传咨询及遗传检测意愿的调查分析[J]. *中华医学杂志*, 2017,97(43):3412-3415.
- [10] Owens DK, Davidson KW, Krist AH, et al. Risk assessment, genetic counseling, and genetic testing for BRCA-related cancer: US preventive services task force recommendation statement[J]. *JAMA*, 2019,322(7):652-665.
- [11] 曲守方,黄传峰,张文新,等. BRCA 基因突变检测的标准化研究[J]. *中国医药生物技术*, 2021,16(5):439-443.
- [12] Pal T, Bonner D, Cragun D, et al. BRCA sequencing and large rearrangement testing in young black women with breast cancer[J]. *J Community Genet*, 2014,5(2):157-165.
- [13] 潘锋. 早筛早诊是提高癌症 5 年生存率的关键[J]. *中国医药导报*, 2021,18(12):1-3.
- [14] 王登凤,俞梅,宋坤,等. 胚系 BRCA 突变的卵巢癌(包括输卵管癌和原发性腹膜癌)患者行乳腺癌筛查的专家指导意见(2022 年版)[J]. *肿瘤预防与治疗*, 2022,35(5):402-406.
- [15] 国家癌症中心,国家肿瘤质控中心卵巢癌质控专家委员会. 中国卵巢癌规范诊疗质量控制指标(2022 版)[J]. *中华肿瘤杂志*, 2022,44(7):609-614.
- [16] 周琦,吴小华,刘继红,等. 卵巢恶性肿瘤诊断与治疗指南(第四版)[J]. *中国实用妇科与产科杂志*, 2018,34(7):739-749.
- [17] 成小林,李正东,孙晓寅,等. 乳腺癌患者血亲亲属对遗传咨询和基因检测意愿的调查[J]. *复旦学报*, 2017,44(3):312-318.
- [18] 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.
- [19] 张峰琴,李彩霞,史俊青,等. 卵巢癌化疗感染危险因素及 ESR2 基因多态性与预后的关系[J]. *中华医院感染学杂志*, 2021,31(8):1234-1238.
- [20] 杨荣,闫荣,袁芳,等. 卵巢癌患者病耻感现状及影响因素研究[J]. *护士进修杂志*, 2020,35(23):2128-2132.