



一个家族三代共有46人,其中竟有23人患有癌症,不仅患癌的种类多达11种,发病年龄也从8岁到77岁,涵盖了各个年龄阶段。这样的遭遇让一个家族长期被恐惧和焦虑折磨着。现代快报记者了解到,为了弄清发病的原因,家族里的老人手绘了一张“患癌族谱”。日前,淮安市第一人民医院通过基因测序,终于帮他们找到了病因。

现代快报/ZAKER南京记者 孙旭晖 张海峰 通讯员 陆雪川

◀王其龙正在分析血样 医院供图

老人手绘“患癌族谱” 三代46人,23人得了癌症 医院通过基因测序找到“元凶”:一个罕见共有基因突变了

三代23人患癌,老人手绘“患癌族谱”

被查出患癌时,今年63岁的老李表现得很坦然,似乎早就有所预感一样,平静地接受了现实。面对医生时,老李也并没有对自己的病情表现出太大关注,而是掏出了一张皱巴巴的纸,说:“我得了癌症也就罢了,只希望能明白原因!”

“男,8岁,骨癌;女,23岁,淋巴瘤;男,52岁,胃癌……”老李手上是一张自己绘制的“患癌族谱”,上面详细地列出了家族里的癌症患者,共计23人,涉及了11种癌症。

现代快报记者了解到,老李来自宿迁市泗阳县的一个普通家族,这个家族三代共有46人,其中患癌的正好占了一半,发病年龄也从8岁到77岁,涵盖了癌症病人发病的各个

阶段。最让老李不忍提及的,是他曾亲眼看着家族中的一位母亲和儿女三人在两个月内接连去世,这让整个家族都笼罩在恐惧和焦虑之中。“不少人说,我们家是遭了报应。”老李说,从8年前开始,他就想找出一家人患癌的原因,于是绘制了这张“患癌族谱”。

虽然绘制了这样一份图表,但这8年来,老李并没有看出任何端倪,癌症也没有远离这家人,看着“患癌族谱”上的23个亲人,陆续有人因癌症发病离世,在被查出自己也患癌时,老李的心中并不觉得有什么意外,他最希望的,就是能搞清楚为啥,难道自己一家真的遭受了什么“诅咒”不成?



老李手绘的“患癌族谱”

医院通过基因测序找出患癌“元凶”

南京医科大学附属淮安第一医院消化内科在了解了老李的情况后,联系了医院的肿瘤科,并将老李的情况反馈给了中心实验室的主任王其龙。“肯定不会是什么报应、诅咒。”王其龙说,为了弄清老李一家的情况,他立即去了一趟泗阳。

当天上午,迎接王其龙的阵势很大,老李一大家子全都早早地等在了门口。“这种恐惧和焦虑已经折磨我们一家人太久太久了,尤其是不知道以后还有谁会发病!”老李说,所以他把医生来检查的消息一说,家族里所有人都来了,包括孩子。

“看到这个家族悲剧的时候,除了深深地感叹和同情,遗传性肿瘤的概念也浮现出来。”王其龙说,一般家里有4-5个人患癌就很多了,而像这家人多达23人,并且肿瘤类型之多非常

罕见。因此,他一上门,就收集了老李家12个人的外周血样本,其中包括已经患癌和正常人,当天就将这些血样发往权威的基因科技公司对抽取的血样进行了全基因组测序分析。

结果要3个月才能出来,在这段时间里,老李和他的儿子几乎隔天就给王其龙打一个电话,希望第一时间知道原因。日前,经过一系列高级生物信息学分析手段,最终得到重大发现,所有抽取的样本都有一个罕见的共有基因突变,且目前国际上鲜有该基因的相关报道。

王其龙表示,接下来根据研究流程,还要进行一系列验证工作,来最终确定该基因和肿瘤的关联性。但由于已经在所有样本上都发现了该共有突变,根据经验来说,基本可以肯定该家族的癌症与此相关。

最新进展 这个家族的情况将作为课题进一步研究

6月12日中午,现代快报记者从淮安市第一人民医院了解到,目前王其龙已经和武汉大学生命科学院等业内专业团体取得了联系,将老李家族的情况形成了课题,作进一步研究。

王其龙表示,随着基因测序的进一步普及,未来将会成为体检的一部分,每个人都会了解自己患癌风险。在目前的临床上,测序等基因检测手段也为精准治疗提供了支撑,市一院中心实验室精准医学中心已引进了包括一代、二代测序、串联质谱、数字PCR仪等一系列高端检测分析设备,为指导肿瘤化疗、靶向药物匹配、预后判断等多方面提供检测依据,为改善患者预后提供更为精准可靠的服务。

下一代是否携带突变基因,可提前获知

老李一家第一时间得知了这一结果。隔天一早,老李就跑到了王其龙的办公室,拿着小本子把这些自己压根就听不懂的医学名词和专业知识记录下来。他说:“现在知道原因了,最起码对下一代有个交代!”

王其龙告诉现代快报记者,癌症本质上是一种基因病,几乎所有癌症都是由于人体基因发生突变引起的。像老李家族这样具有遗传性的人群从一出生,某个甚至多个基因就已经发生突变,导致其更容易患癌。

“由于正常的产前筛查检测不出来,所以很容易导致家族患癌的情况。”王其龙说,但现在知道原因了,

以后老李家族的孕妇可以在生产前做具有针对性的筛查,以此来防范。此外,即使新生儿出生后被查出有这方面的基因突变,也可以早做预防,这样即便发病了,也可以早做治疗,对病情的控制会有很大的帮助。

夏季安全用气提醒

使用符合国家标准的燃气具,经常检查燃气连接管、调压阀;做好防范措施,保持室内通风,用气结束关闭燃气具开关、气瓶角阀、燃气总阀;发现异味,立即敞开门窗,及时报修。

南京市燃管处宣

Advertisement for 'Modern Express' newspaper featuring a list of content highlights, subscription information, and a QR code.