

# 遺傳性癌症體質不可怕！

## 遺傳性癌症基因檢測與遺傳諮詢



文／臺中榮總細胞治療與再生醫學中心副主任 曾慧恩

細胞治療與再生醫學中心  
曾慧恩 副主任



### 【主治專長】

1. 一般血液疾病、2. 血液凝固出血疾病、3. 乳癌治療、胃癌、大腸癌治療、4. 淋巴癌、多發性骨髓瘤、慢性白血病治療、5. 胰臟癌、膽管癌、6. 其他癌症化學治療及基因諮詢。

### 【門診時間】

週二上午／週三上午

### 前言

依據 110 年衛生福利部統計顯示，癌症蟬連 40 年為國人十大死因之首，癌症的致病因素相當複雜且多樣，除了生活環境中致癌物質的接觸、飲食生活習慣、生活壓力之外，研究發現基因遺傳也是罹癌的重要因素之一。世界衛生組織（WHO）指出 30~50% 的癌症是可以預防的，因此若能透過遺傳諮詢及檢驗，可以提前對個人及家族進行預防措施與健康管理，避免一發現就是晚期癌症。

### 什麼是遺傳性癌症？

人體內細胞的生長、分化及凋亡是受染色體基因的調控，而癌症的發生則

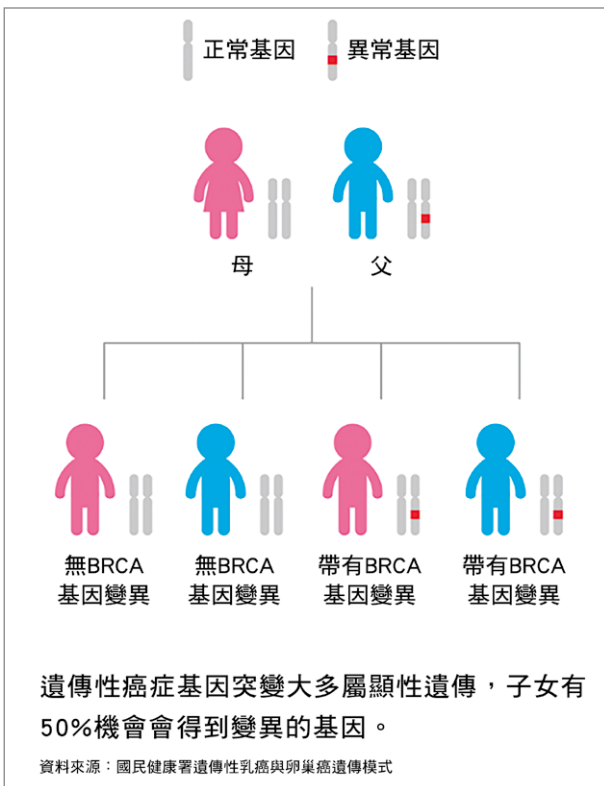
是細胞不受控制異常增生而形成，所以癌症是與染色體基因異常有關的疾病。

跟癌症相關的基因分為**致癌基因**跟**腫瘤抑制基因**：「致癌基因」會讓細胞不斷的異常生長，如費城染色體就是慢性骨髓性血癌的致癌基因，是第 9 號及第 22 號染色體發生異常的轉位，產生了一種 BCR/ABL 蛋白激酶所致；另一種則是「腫瘤抑制基因」，又稱抑癌基因，在正常狀況下會有效制止細胞增生，但當出現異常時，細胞生長無法有效抑制，就有可能形成癌症了，最有名的腫瘤抑制基因就是 p53 基因，位於第 17 號染色體上，在乳癌、大腸直腸癌、肺癌、胃癌、前列腺癌及某些血癌細胞內都可以找到 p53 基因的變異。

### 常見的遺傳性癌症症候群

遺傳性癌症症候群	基因	好發癌症
遺傳性乳癌卵巢癌症候群	BRCA1, BRCA2	男女乳癌、卵巢癌、攝護腺癌、胰臟癌
李 - 佛美尼症候群	TP53	乳癌、軟組織肉癌、骨癌、白血病、腦部腫瘤、腎上腺腫瘤
腺瘤性瘰肉症候群	PTEN gene	乳癌、甲狀腺癌、子宮內膜癌
遺傳性非瘰肉症結直腸癌	MSH2, MLH1, MSH6, PMS2, EPCAM	大腸直腸癌、子宮內膜癌、卵巢癌、腎臟癌、小腸、肝膽道癌、胃癌，腦癌和乳癌

每個人身上的基因都是從父母遺傳而來，當父母身上帶有變異、功能不完整的基因，這些變異的基因就可能遺傳給下一代，癌症遺傳性基因有 50% 的機率會傳給下一代且帶因者罹癌風險會大幅提高、發病時間也會較早。



### 遺傳性癌症基因檢測角色

人體內約有兩萬個基因，其中約有 300 個基因和癌症有關，為了要找出變異的癌症基因，「基因檢測」扮演著重要的角色。癌症疾病中約有 5~15% 屬於遺傳性癌症，研究學者認為隨著基因定序技術進步，比例可能會增加至 30%，就表示愈來愈多的癌症跟遺傳是有關的。

#### 基因檢測的目的

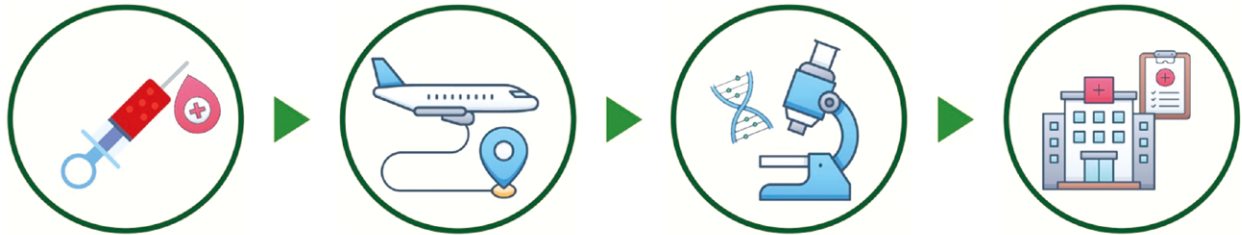
1. 遺傳風險基因檢測：如 BRCA 1/2 基因遺傳性癌症
2. 體細胞突變的致病基因檢測：協助癌症診斷、療效評估及癌症預後評估
3. 藥物精準檢驗：提供醫師病人癌症治療方針及標靶用藥參考
4. 癌症治療後的追蹤：確認基因變異是否消失



## INVITAE 遺傳性癌症基因檢測(DNA+RNA)檢測流程說明

圖片資料來源：基因檢測實驗室

DNA+RNA基因檢測涵蓋RNA，可通過偵測RNA剪接改變，協助確認突變不明確的變異（VUS）可以更精確確認突變致病性。



進行採檢(抽血)

採檢當日將檢體出口至  
Invitae美國實驗室

實驗室使用NGS及MLPA  
(Gold standard)再確認機制  
高精準度檢驗後產出報告

醫院通知患者領取報告，  
並由醫師解釋檢測結果

若您的家族成員有符合下述其中一點，就應該考慮進行癌症遺傳基因諮詢，若有偵測到基因異常突變，才能提早進行預防罹癌的處置。

### 誰適合做癌症遺傳基因諮詢？

- ✓ 癌症發病的年紀比平均年齡早
- ✓ 家族中多人多代發生癌症
- ✓ 一個人身上出現兩種以上原位癌
- ✓ 家族中有罕見癌症（如男性乳癌）

美國好萊塢知名女星安潔莉娜·裘莉，就是因為母親與阿姨分別因卵巢癌與乳癌過世，於是接受基因檢測；得知自己有 BRCA1 基因突變，而進行預防性手術。當然，本院遺傳諮詢師及醫師皆會依照不同的突變基因及受檢者風險程度給予個人化的說明，可以是增加常規檢查、進行高階檢查、預防性手術等不同的偵測或預防性建議。

### 本院遺傳基因檢測

本院遺傳性癌症基因檢測，可提供

84 種 DNA+63 種 RNA 檢測，利用血液樣本，交由國際認證實驗室對您的基因進行精確的檢測，約 21 工作天可得到報告，若驗出帶有遺傳性癌症基因者，可提供免費血緣家屬檢測（僅須支付國際運費）。

### 總結

帶有遺傳性癌症體質並不可怕，若能早發現病變、及早處理，仍可保有很好的生活品質。如果可以提早知道自己是否屬於遺傳性癌症的高風險族群，對健康的個人與家屬來說可以提早進行更精準的健康檢查及預防性措施；對癌症患者來說，知道自己的癌症基因變異，除了可以了解其他部位再發生癌症的風險外，也可輔助醫師進行更精準的治療。

血液腫瘤科、精準醫學中心曾慧恩醫師提供癌症遺傳基因諮詢門診，門診前請撥諮詢電話 04-23592525 #3994 #3999 賴個管師（星期一至星期四）。🏥