



癌症會遺傳嗎？

淺談卵巢癌遺傳諮詢



★ 臺中榮總婦女醫學部遺傳諮詢師 羅鳳菊

癌症會遺傳嗎？

「**醫**生，我得了卵巢癌，我母親有乳癌和卵巢癌，姐姐也得了乳癌，我們家族的癌症會遺傳嗎？我的小孩以後會得癌症嗎？」在婦癌科的門診，神情憂鬱的病患對著醫生，問一連串的問題。癌症是國人十大死因的第一位，家族中有人得了癌症，除了難過外，最擔心的就是癌症會不會遺傳？這個問題是癌症家人心中的痛。

大多數癌症是沒有家族遺傳性的。所謂遺傳性癌症，是單基因發生致病性的突變，導致有很高的罹病風險，而此遺傳性癌症在癌症病患發生率中佔 10%。女性癌症中，以遺傳性乳癌及卵巢癌跟遺傳基因有很密切關係，目前已知 BRCA1 及 BRCA2 基因發生突變與乳癌及卵巢癌有關，約 25% 卵巢癌與遺傳性基因有關。國外統計，平均每位女性終身罹患卵巢癌的機率為 1.4%，但家族中有親人得了卵巢

癌，則其罹患卵巢癌增加 5-7%。擔心家族有遺傳性癌症可經由遺傳諮詢，依據病人癌症臨床特徵及家族成員癌症發生情形的家族史，來釐清是否有遺傳性癌症的可能性，若想做癌症基因檢測，也可透過諮詢了解其檢測的可行性及後果影響。

癌症遺傳諮詢

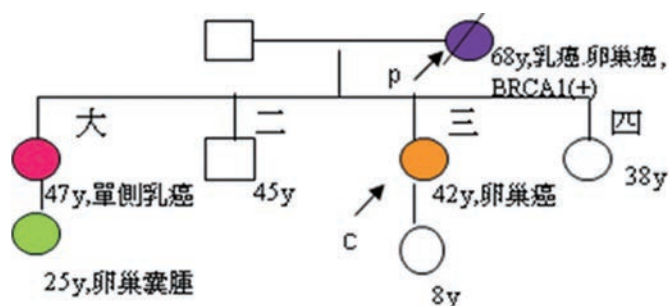
病患懷疑家族有遺傳癌症時，遺傳諮詢讓病患與家屬了解該癌症的罹癌種類與風險，至於是否要做癌症基因檢測，由病人或其家族自主決定。若決定做基因檢測，遺傳諮詢中需做基因測前諮詢及測後諮詢。遺傳癌症的遺傳方式為體染色體顯性遺傳，若父母其中之一帶有突變基因，其子女就有 50% 的機會得到相同的突變基因。當家族成員確定帶有該癌症基因突變時，表示罹癌機率增加，並不代表一定會得癌症，只要在門診做後續追蹤或預防性的治療，則可降低罹癌相關的死亡率。



癌症遺傳諮詢及基因檢測流程如圖一。

卵巢癌個案實例諮詢

個案 42 歲 (老三)，發現有卵巢癌疾病，母親 68 歲，有卵巢癌及乳癌病史，且 BRCA1 基因檢測是陽性，大姊有乳癌且有一位 25 歲女兒檢查出有卵巢囊腫。個案本身有一個 8 歲女兒，擔心家族癌症有遺傳性，故醫師轉介遺傳諮詢。其家族譜如下：



諮詢一：家族是否要做基因檢測？

依美國國家癌症網路協會 (NCCN) 指引，女性本身罹患乳癌，且其一等親、二等親或三等親有一位以上也罹患卵巢癌，應建議做 BRCA1/ BRCA2 基因檢測。個案母親是 BRCA1 基因陽性，所以個案家族是屬於遺傳性乳癌或卵巢癌的高危險群，家族成員擔心有異常基因，可考慮做 BRCA1 基因檢測。

諮詢二：家族發病者諮詢

大姊有單側乳癌，母親 BRCA1 基因異常，建議大姊做基因檢測確

診是否有基因變異，以做後續治療用藥參考。若大姐 BRCA1 基因確定異常，則其對側發生乳癌風險會增加，建議對側乳房要持續追蹤，或做預防性切除；另大姐已 47 歲，擔心發生遺傳性乳癌及卵巢癌症候群 (HBOC)，依 NCCN 建議，BRCA1 基因異常，生育結束後 (35-40 歲)，考慮卵巢與輸卵管預防性切除，或定期的超音波與腫瘤指數 CA-125 的檢查。

若個案 BRCA1 基因也確定異常，除了手術加上化療藥物外，可以考慮標靶藥物 PARP 抑制劑，以降低其復發率；另乳房攝影及超音波也需定期追蹤。

諮詢三：家族未發病者諮詢

家族無癌症病者是哥哥及小妹。男性 BRCA1 基因突變罹患乳癌的風險會比正常人高，還有攝護腺癌、胰腺癌的風險，所以哥哥可考慮 BRCA1 基因檢測。另外小妹 38 歲，如果不幸也有基因突變，就看其婚姻生育情況，已經結婚想再生育，建議半年一次超音波加 CA125 檢測；若不再生育，除了半年追蹤外，也可以考慮予以一些預防性措施，如口服化學預防藥物、預防性切除卵巢輸卵管等。若做預防性器官切除必須讓病患及其家屬充分了解可能的風險，如早期停經



及骨質疏鬆；除外，也要預防乳癌發生率的增加。

大姊女兒 25 歲，發現有卵巢囊腫，未結婚生育，則建議定期的超音波與 CA-125 的檢查，並先準備醫療保險，至於是否要進行 BRCA1 基因檢測，目前檢測意義不大，反而會造成心理負擔。

諮詢四：家族未成年者諮詢

個案有一位 8 歲女兒，對於未成年女孩又要做如何諮詢呢？卵巢癌是屬於晚發型疾病，對未成年女孩做基因檢測，若是結果為陽性，現階段不適合做預防性用藥及手術，也侵犯他們未來的自主權及隱私權，甚至對其日後會造成身心發展的傷害。因此，不建議對 18 歲以下孩童及胎兒做癌症基因檢測。

總結

遺傳性癌症因具有很高的罹癌風險，因此不容忽視。癌症基因檢測如打開潘朵拉盒子一樣，不僅影響個人也影響到家庭中的成員，大家要面臨日後的生涯規劃如工作或結婚生育、保險及心理壓力等問題，因此要接受基因檢測之前應仔細思考。遺傳性癌症的確令人害怕擔憂，目前醫學專業的遺傳諮詢就像潘朵拉盒子最後留下的「希望」，期能帶給癌症家族生命的希望與曙光。



癌症遺傳諮詢作業流程 (圖一)

婦癌科門診

遺傳諮詢

- ★病患來診主訴與目的
- ★了解家族族譜：收集各人及家族成員疾病史說明基因檢測風險、好處、影響及限制性
- ★說明風險評估

測前諮詢

- ★再次說明風險評估
- ★病患心理狀況評估
- ★討論檢測的替代方案
- ★討論保密原則

基因檢測

檢測後諮詢

- ★解釋檢測結果，可能是陽性、陰性或不確定
- ★討論檢測結果對病患及家人影響，如告知風險高的成員家族
- ★評估病患心理反應及提供支持及可能支援建議醫療處置，如預防性手術或治療

資料來原：Christinat A, Pagani O. Practical aspects of genetic counseling in breast cancer: lights and shadows. Breast 2013; 22: 375-382.