

### 癌症風險基因篩檢

中文名稱	英文名稱	基因	遺傳模式	盛行率	病症 <sup>c</sup>	疾病 OMIM
遺傳性乳腺癌/卵巢癌	Hereditary breast and ovarian cancer	BRCA1	AD	一般族群約0.2-0.3%	可能誘發乳癌、卵巢癌、攝護腺癌或胰臟癌等多種類型癌症。	604370
		BRCA2				612555
		PALB2				114480
李-佛美尼症候群	Li-Fraumeni syndrome	TP53	AD	美國:1/5,000-1/20,000 英國:1/10,000-1/25,000	典型且較常發生的腫瘤包含：軟組織肉瘤、骨肉瘤、停經前乳癌等。非典型症狀包含：腸胃癌、泌尿生殖系統癌症、肺癌、神經母細胞瘤、皮膚癌等。	151623
珀茨-傑格斯症候群	Peutz-Jeghers syndrome	STK11	AD	新生兒的發生率約1/50,000至1/200,000	皮膚色素沉澱、腸阻塞、腹痛、下消化道出血、腸胃道息肉、腸胃道癌症等症狀。	175200
遺傳性非息肉大腸直腸癌 (又稱林奇氏症候群)	Hereditary nonpolyposis colorectal cancer (Lynch syndrome)	MLH1	AD	一般族群約1/440	大腸直腸息肉、大腸直腸癌、胃癌、子宮內膜癌、卵巢癌、膀胱癌等多種癌症。	609310
		MSH2				120435
		MSH6				614350
		PMS2				614337
家族性腺瘤息肉症	Familial adenomatous polyposis	APC	AD	新生兒的發生率約1/6,850至1/37,200	大腸直腸息肉、大腸直腸癌、十二指腸癌、甲狀腺癌、胰臟癌等症狀。	175100
遺傳性MUTYH基因變異相關性息肉病	MUTYH-associated polyposis	MUTYH	AR	帶因發生率約1/10,000至1/40,000	大腸直腸息肉、大腸直腸癌、十二指腸癌等症狀。	608456
幼年型息肉症	Juvenile polyposis syndrome	SMAD4 <sup>a</sup>	AD	尚無統計數據	大腸直腸息肉、大腸直腸癌、十二指腸癌等症狀。	175050
		BMPR1A				174900
逢希伯-林道症候群	Von Hippel-Lindau syndrome	VHL	AD	一般族群約1/39,000至1/53,000	血管母細胞瘤、腎囊腫、腎癌、嗜鉻細胞瘤等症狀。	193300
多發性內分泌腫瘤第一型	Multiple endocrine neoplasia type 1	MEN1	AD	一般族群約1/10,000至1/30,000	副甲狀腺腫瘤、原發性副甲狀腺功能亢進、腦下垂體腫瘤、胰腺瘤等症狀。	131100
家族性甲狀腺髓質癌、多發性內分泌腫瘤第二型	Familial medullary thyroid cancer、Multiple endocrine neoplasia type 2	RET <sup>b</sup>	AD	多發性內分泌腫瘤第二型與家族遺傳性甲狀腺髓質癌綜合發生率約1/30,000至1/35,000	甲狀腺髓質癌、嗜鉻細胞瘤、神經瘤、副甲狀腺功能亢進症等症狀。	155240
PTEN錯構瘤腫瘤症候群	PTEN hamartoma tumor syndrome	PTEN	AD	尚無統計數據	錯構瘤腫瘤症候群症狀類型繁多，可能引起巨頭症、皮膚黏膜紅斑、發展遲緩、智能障礙、先天性畸形、骨骼與神經發育異常等症狀。	158350
視網膜母細胞瘤	Retinoblastoma	RB1	AD	新生兒的發生率約1/15,000至1/20,000	視網膜母細胞瘤可能引起斜視、眼球發炎、紅腫、眼睛會漸突出、出血等症狀。	180200
遺傳性副神經節瘤及嗜鉻細胞瘤症候群	Hereditary paragangliomas-pheochromocytoma syndrome	SDHAF2	AD	副神經節瘤發生率約1/500,000，嗜鉻細胞瘤發生率約1/1,000,000，遺傳性副神經節瘤與嗜鉻細胞瘤案例約占30%	遺傳性副神經節瘤與嗜鉻細胞瘤會引起聽力缺損、耳鳴、血壓升高、頭痛、心悸等症狀。	601650
		SDHB				115310
		SDHC				605373
		SDHD				168000
		MAX				171300
		TMEM127				171300
結節性硬化症	Tuberous sclerosis complex	TSC1	AD	新生兒的發生率約1/6,000	患者可能出現皮膚、腎臟病變、癲癇、腦皮質發育不良、身體多處產生瘤塊等症狀。	191100
		TSC2				613254
威爾姆氏腫瘤	WT1-related Wilms tumor	WT1	AD	新生兒的發生率約1/10,000	患者會生成腎母細胞瘤，並引起腹痛、發燒、血尿或高血壓等症狀。	194070
神經纖維瘤第二型	Neurofibromatosis type 2	NF2	AD	統計發生率為1/60,000	患者可能會長有雙側前庭神經鞘瘤，症狀包含耳鳴、聽力喪失及平衡問題、腦膜瘤、神經膠質瘤或單側神經病變等等。	101000

附註

(AD : Autosomal Dominant 體染色體顯性遺傳；AR : Autosomal Recessive 體染色體隱性遺傳)

a. Also associated with hereditary hemorrhagic telangiectasia

b. Also associated with multiple endocrine neoplasia type 2.

c. 病症資料參考：ACMG、罕見遺傳疾病中文資料庫、台灣家庭醫學醫學會、台大基因分子診斷實驗室、醫藥品查驗中心