創源生技
GGA

CAP ACCREDITED
COLLEGE of AMERICAN PATHOLOGISTS

掛牌上櫃 業界領先

# 癌症風險
## 基因篩檢

一生驗1次

檢測多種潛藏的遺傳疾病風險

# Contents/ 目錄


1 前哨防衛兵 - 基因檢測導讀 ..... 2

2 癌症風險基因篩檢 ..... 4

2-1 遺傳模式 ..... 8

2-2 檢測後罹病風險 ..... 9

2-3 報告閱讀方式 ..... 10

3 疾病說明參考 ..... 12

3-1 常見癌症 ..... 14

3-2 其他癌症 ..... 32

4 後續加值服務 ..... 52

癌症風險基因篩檢

# 1 前哨防衛兵 - 基因檢測導讀

基因檢測之核心價值為精準健康 (Precision Health)，利用最先進的基因檢測技術與大數據分析比對，綜合評估基因資訊、臨床表徵、環境因素及生活型態，量身訂定個人健康管理及照護方向，優化生活品質。

## 創源基因檢測核心價值

- 提供全生命週期多種類型檢測項目
- 可根據您的需求提取多種基因資訊
- 基因資訊依據不同年齡階段提供再分析服務，快速領取報告 (註 1)
- 透過基因檢測及早了解特定遺傳性疾病風險，落實個人健康管理
- 檢測項目涵蓋衛福部規定且為基因變異導致的臍帶血適應症，並可結合訊聯擁有的亞洲最大臍帶血資料進行擴大應用 (註 2)

註：1. 若原檢測檢體提取之基因資訊不足以提供其他檢測分析使用，仍需要重新進行採檢

2. 依據 2018 年 2 月國際臍帶血暨骨髓資料庫 (BMDW) 網站

親愛的客戶：

每個人的差異皆因基因的多樣性而成為獨特的個體，基因組合序列為每個人寫出獨一無二的生命之書，是以基因檢測已成為了解家族病史、疾病、藥物等不可或缺的方式，透過基因的了解，能讓您們更加關心自身與家族成員的健康，進而採取更好的健康管理與保健方式。

您可以從『癌症風險基因篩檢』開始了解您的基因狀況與罹患遺傳性癌症的風險，並透過常規檢測追蹤，及早防範或治療癌症。

順頌

時祺

創源生物科技　謹識

# 2 癌症風險基因篩檢

根據衛福部 108 年國人死因統計癌症已連續 38 年列居國人死因第一位，癌症發生率最高是女性乳癌，其他癌症發生率第二到五名依序是大腸直腸癌、肺癌、攝護腺癌 ( 前列腺癌 )、肝癌。為了遠離癌症的威脅，國健署於 2003 年開始推動癌症防治計畫，依 WHO 癌症防治策略，積極辦理癌症預防、篩檢、治療及安寧緩和照護等推動工作。根據國際研究顯示，子宮頸癌、乳癌、大腸癌和口腔癌等四種癌症可經由篩檢早期偵測進而降低死亡率。

本檢測參考美國醫學遺傳暨基因體學學會 (ACMG) 建議，挑選與遺傳性癌症相關的基因進行分析與出具報告，這些致病性基因變異會導致罹患腫瘤、癌症及其他併發症之風險增加，藉由理解自身健康風險，而提早進行篩檢，達到預防或是實施早期介入性治療。

癌症風險基因篩檢將基因分為兩大類型介紹：

1. 四大癌症
2. 其他癌症

四大癌症包含與乳癌、卵巢癌、大腸直腸癌、攝護腺癌等四種癌症高相關性之基因，其他癌症包含與其他類型癌症高相關性之基因，例如：甲狀腺癌、腎臟癌、血管母細胞瘤等，癌症風險基因篩檢可提早了解遺傳性癌症的罹癌種類與風險，並且可提供家族成員評估是否有家族史與家族健康管理參考，透過定期健康檢查與癌症篩檢追蹤、調整生活習慣，遠離癌症的威脅。

( 資料來源：102 年 11 月衛生福利部新聞、衛福部 108 年國人死因統計、衛福部 106 年十大癌症發生率統計；美國醫學遺傳暨基因體學學會 (ACMG) )

## Q：什麼是癌症？

目前已知超過百種癌症，通常會以發生癌症的器官或組織命名，癌症是由於細胞的基因異常，導致基因功能無法正常運作而引起的病變。正常之細胞在複製過程中若有出錯，腫瘤抑制機制通常會參與調控細胞的生長與分裂或是協助修復細胞；然而若是腫瘤抑制機制相關基因有變異而無法正常運作，細胞就會不受控制地不斷分裂並形成腫瘤。

腫瘤分為良性與惡性腫瘤，良性腫瘤會緩慢增長但並不會擴散到其他組織，通常切除即可；而惡性腫瘤又稱為癌症，是指癌化的細胞在異常大量增生後，會侵入並破壞鄰近組織，甚至透過血液循環到其他部位產生更多腫瘤。

## Q：什麼是遺傳性癌症？

癌症的致病成因很多，研究發現約有 5-10% 的癌症屬於遺傳性癌症，患者先天帶有與腫瘤抑制機制相關的致病性基因變異，使得細胞容易病變生成腫瘤，此基因突變可以傳給下一代，故其家族中可能會有多位成員罹患相同類型的癌症。目前研究已知數種導致遺傳性癌症的基因，先天帶有致病性基因變異的人罹癌風險較正常人高；其餘 90-95% 的癌症為自發性癌症，與先天性帶有突變基因的遺傳性癌症不同，此類癌症可能因環境、飲食、生活作息、老化、壓力等許多因素共同相互作用而影響細胞內的基因，引起細胞癌化。

( 資料來源：香港防癌會官網、衛福部國健署官網 )

## 誘發癌症的危險因子

癌症的致病成因複雜，環境、飲食、生活作息等因子都可能成為癌症誘發的原因。

- 年齡：老化是最常見的危險因子，隨著年齡增長，身體的免疫系統、代謝等會受影響，細胞複製的出錯率提升，增加罹癌風險。
- 酒精：過量飲酒會增加口腔、食道、大腸直腸、肝臟等部位罹癌，酒精代謝會產生乙醛，可能是致癌的因子之一。
- 慢性發炎：發炎是組織受傷時，免疫細胞協助重建與修復損傷，若組織持續在發炎的狀況，會導致細胞 DNA 損傷並增加癌化的風險。
- 飲食：研究發現飲食習慣不同與罹癌風險有相關性，有些食物可能與癌症風險有相關性，例如丙烯、人造甜味劑等。
- 肥胖：許多數據已指出肥胖者會增加多種癌症的發生率，若體重超過正常體重 40%，罹癌率會增加，因此減少脂肪攝取與規律運動不僅可降低罹癌風險，亦可降低心血管疾病、糖尿病等非癌症疾病。
- 環境：環境中可能會有許多致癌物質，若長時間處於會損壞細胞的環境下，會大幅提升罹癌風險，如輻射照射、石綿、二手菸、污染的水等。
- 感染：細菌、病毒或寄生蟲的長期感染會不斷損壞細胞並大幅提升罹癌風險，如 B/C 肝炎病毒、免疫缺陷病毒 (HIV)、幽門螺旋桿菌等。

( 資料來源：美國國家癌症研究所、台灣癌症基金會 )

## 定期進行癌症篩檢

有時維持良好的生活與飲食習慣還是無可避免癌症發生，但若在癌症初期診斷並積極治療，可以阻止病情惡化，甚至可以痊癒，因此定期進行癌症篩檢非常重要，以下介紹幾項常見癌症篩檢項目。

- 子宮頸抹片檢查：子宮頸抹片主要檢查女性子宮頸部細胞是否有病變或異常感染，衛生福利部統計自從推動子宮頸抹片篩檢，子宮頸癌的發生率與死亡率有效降低 5 成。
- 糞便潛血檢查：大腸癌腫瘤受到糞便摩擦出血，血液會附在糞便表面，以定量免疫法檢測糞便中的血液可篩檢大腸癌，定期進行糞便潛血檢查可降低 2 到 3 成大腸癌死亡率。
- 乳房 X 光攝影：乳房 X 光攝影會以低劑量輻射透視乳房， 偵測乳房的鈣化點或腫瘤，定期進行乳房攝影可降低 3 成乳癌死亡率。
- 口腔黏膜檢查：醫師會以目視與觸診口腔黏膜，檢查口腔是否有癌症的徵兆，口腔黏膜檢查不僅可發現初期口腔癌，更希望能在口腔黏膜病變前進行妥善治療，阻止癌症的發生，建議有食用檳榔、飲酒或吸菸的民眾定期進行口腔黏膜檢查，可降低 4 成口腔癌死亡率。
- 骨盆腔檢查、腹部超音波、CA-125 檢測：卵巢癌目前尚沒有像子宮頸癌那樣有效的篩檢方式，目前主要以腫瘤指標 CA-125 數值監測輔以骨盆腔檢查與腹部超音波偵測卵巢癌。
- 肛門指診、直腸超音波、PSA 檢測：當男性有攝護腺肥大或發炎、尿道發炎與發生攝護腺癌時，會引起攝護腺特異抗原 (PSA) 數值上升， 因此攝護腺癌篩檢會綜合評估直腸超音波與肛門指診進行診斷。

( 資料來源：香港防癌會官網、衛福部國健署官網 )

2-1 癌症風險基因篩檢

# 遺傳模式

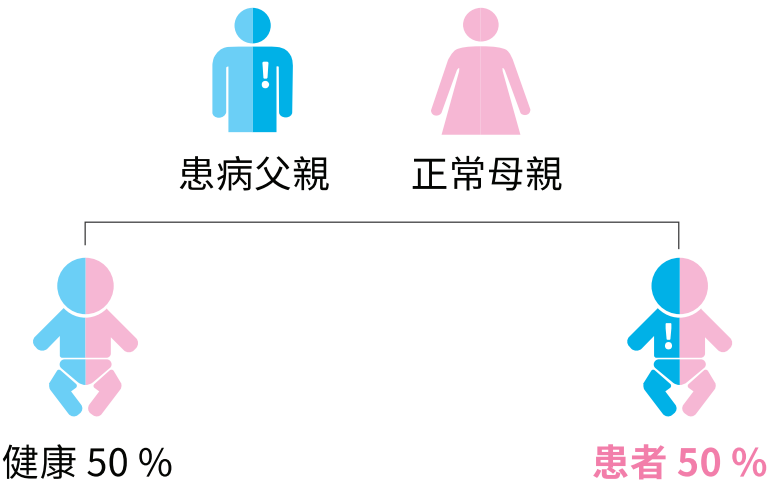
癌症風險基因篩檢的疾病包含顯性遺傳與隱性遺傳。顯性遺傳疾病發病情況因人而異，若有基因異常時發病機率及風險增加；隱性遺傳疾病若一對染色體上相同基因都有變異時，下一代罹患疾病的風險增加，詳細遺傳模式請見下方說明。

## 體染色體顯性遺傳

(Autosomal dominant inheritance)

一對染色體之其中一條染色體的基因變異會導致發病，即稱為顯性遺傳。

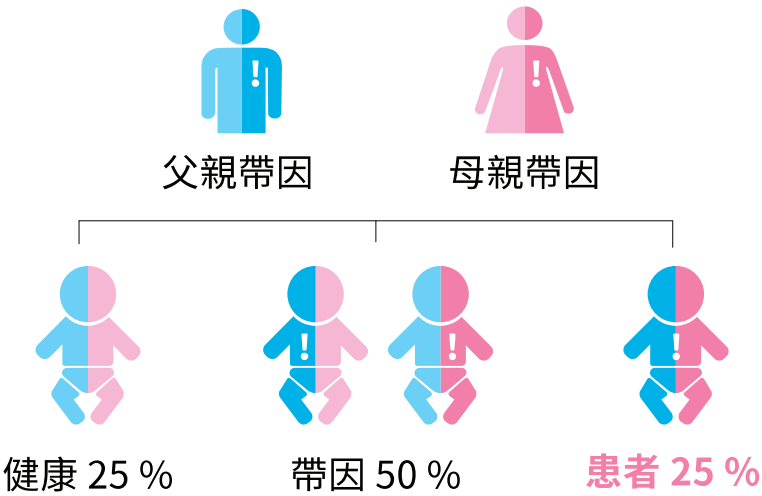
若父母其中一方有此基因變異，則小孩會有 1/2 的機率患病。




## 體染色體隱性遺傳

(Autosomal recessive inheritance)

一對染色體上的相同基因都帶有變異位點才會導致發病，及稱為隱性遺傳。若只有一條染色體帶有變異位點，且不會表現出臨床症狀，我們稱之為帶因。父母雙方為相同基因帶因的狀況下，小孩會有 1/4 的機率患病。



# 檢測後罹病風險

報告未檢出變異，代表在檢測平台的範圍內，所篩檢的特定基因於分析當下沒有檢測出於現今醫學文獻上已知致病或可能致病的變異位點。但疾病的致病原因複雜，篩檢的敏感率亦非 100%，仍建議應定期進行癌症篩檢追蹤，若您有任何不適或症狀，需到醫院做進一步檢查。

報告檢出變異，代表在檢測平台的範圍內，所篩檢的特定基因於分析當下有檢測出於現今醫學文獻上已知致病或可能致病的變異位點，可能罹患疾病風險較高，建議可與專科醫師進行諮詢，討論自身的健康管理規劃。

| 檢測結果 / 罹病風險 | 同型合子變異 | 異型合子變異 | 未檢出 |
|---|---|---|---|
| 顯性遺傳 | 高 | 高 | 低 |
| 隱性遺傳 | 高 | 中 | 低 |

註：同型合子 (Homozygote)：變異位點的兩個等位基因相同；
異型合子 (Heterozygote)：變異位點的兩個等位基因不同。

* 若篩檢結果為高風險，建議可至國家衛生研究院審核通過癌症診療品質認證之醫院諮詢相關資訊。

創源生技 GGA

# 癌症風險評估

姓名：　　報告日期：
身份證字號：　　收檢日期：
性別：　　送檢單位：
出生日期：　　病歷號碼：

基本資料及醫院資料

| 檢測項目 | 結果 |
| --- | --- |
| 癌症風險 | 檢測出 1 基因變異，檢測結果請見報告第 2 頁 |

詳細檢測結果請見後頁

報告說明：

1. 詳細檢測結果及基因資訊請見下頁各項檢測結果及說明
2. 本檢測為帶因篩檢報告，若檢出有基因變異建議諮詢專業臨床醫師或諮詢人員，其臨床意義及建議需由醫師做綜合評估；若無檢出基因變異，僅表示此檢測技術平台及檢測當時報告出具標準下未偵測到變異，但疾病臨床症狀因人而異且致病機制有所不同，篩檢的檢出率並非 100%，罕見的非典型變異可能不易被偵測，若有與疾病相關的不適或症狀，建議到醫院做進一步檢查。
3. 檢測意義及相關疾病說明請參考 衛教手冊。

報告說明及提醒

創源生物科技股份有限公司

## 癌症風險檢測結果

| 檢測基因 | 相關疾病名稱 | 遺傳模式 | 同 / 異型合子 | 變異位點 |
|---|---|---|---|---|
| BRCA1 | 遺傳性乳腺癌 / 卵巢癌 Hereditary breast and ovarian cancer | AD | 異型合子 | c.181 T>G p.Cys61Gly |

報告列出檢測結果，包含疾病名稱、基因及遺傳模式、基因型及變異位點。

* 您可依據檢測出的疾病名稱對照衛教手冊中的疾病介紹，讓您能了解疾病及疾病的健康規劃、確診方式和照顧方式。

## 檢測結果說明及建議：

※ 以下說明及建議提供醫師臨床諮詢參考

檢測結果說明及建議提供給醫師或諮詢師做為臨床諮詢參考，醫師會結合此份報告及健康檢查數值，於諮詢時建議您後續的檢測及定期追蹤。

* 您的報告有檢出變異時，建議您到相關專科門診進行疾病追蹤，請記得攜帶此份報告提供給醫師參考。

癌症風險基因篩檢

# 3 疾病說明參考

衛教手冊中的疾病說明及建議節錄自國內外參考資料，讓您能初步先了解疾病、個人健康管理及家庭健康管理參考。然而症狀發生之風險會受自身健康狀態及家族病史影響，因此降低病症風險的醫療照護及生活習慣改變會因人而異。此衛教手冊並不能取代正式就醫諮詢流程，建議您與專業臨床醫師諮詢後，依照醫師指示進行個人化疾病的預防或照護。

相關疾病名稱：

威爾姆氏腫瘤
( WT1-related Wilms tumor )

遺傳模式：體染色體顯性遺傳

最常見的兒童惡性腎臟腫瘤是威爾姆氏腫瘤 ( Wilms Tumor )，佔兒童腎臟腫瘤 85~90%。其中有約 10-15% 有威爾姆氏腫瘤的患者，是因為先天性基因異常或胎兒發育早期表觀遺傳學變化所造成。病童通常是因為腹部腫塊而發現，常見症狀為腹痛、發燒、貧血、血尿及高血壓。有 WT1 基因變異者，有較高的機率於幼兒時期出現腫瘤且生成雙邊或多個腫瘤同時發生。

症狀：

腹部腫塊、腹痛、發燒、貧血、血尿及高血壓等。

個人健康管理參考：

1. 報告檢出變異者，建議和醫師討論諮詢，評估自
   史來擬定個人化醫療或生活照護方式，以降低罹
2. 與醫師諮詢適合的癌症篩檢方針，定期監控腫瘤
   腹部音波檢查。
3. 與醫師諮詢評估治療方針或預防性照護 ( 例如：腫瘤切除手術、藥物等 )。

家庭健康管理參考：

1. 若報告檢出變異，您的血親家屬亦有可能為高風險族群。建
   醫師諮詢討論適合的基因檢測、臨床病症篩檢、追蹤及照護方
   低癌症的發生率。
2. 如您家族中已有成員罹患腎臟腫瘤、或上述的相關癌症，可能
   族風險較高，建議積極與醫師諮詢照護方式。

註： 本檢測僅針對特定基因進行分析， 未涵蓋所有與疾病相關基因； 若有任何不適，建議您與專科醫師諮詢。

( 資料來源： GeneReviews, ClinGen, 中華民國兒童癌症基金會 )

了解疾病發生原因及症狀。

「個人健康管理參考」讓您能對自身健康照護了解，以進行參考及規劃。

「家庭健康管理參考」讓您和家人能針對病症相關照護及規劃。

## 乳癌、卵巢癌、攝護腺癌、大腸直腸癌

目前已知許多癌症易感基因，癌症風險檢測的部份基因與四種癌症有高度相關性，分別為乳癌、卵巢癌、大腸直腸癌與攝護腺癌，這些基因會造成這四種癌症的發生風險提高，而且可能會有機率誘發其他類型癌症，但亦有其他因素會引起這四種癌症，因此提早檢測了解自身基因狀況，定期做癌症篩檢，才能降低癌症發生率。



**腦神經系統**
頭頸癌、腦癌

**內分泌系統**
甲狀腺癌、胰臟癌、肝癌

**循環系統**
腎臟癌、腎上腺癌

**排泄系統**
膀胱癌、尿道癌

**皮膚系統**
皮膚癌

**淋巴系統**
淋巴癌

**呼吸系統**
肺癌、口腔癌、鼻咽癌、上消化呼吸道癌

**消化系統**
腸癌、胃癌、食道癌、肝癌

**生殖系統**
前列腺癌、卵巢癌、子宮頸癌、乳癌

**肌肉系統**
肌肉癌

## 其他癌症

除了上述四種癌症，癌症風險檢測的基因亦可能會引起其他癌症，因癌症的致病機轉複雜，有些致病性基因變異會引起多種類型癌症，亦有可能是後天因素造成其他種類癌症的發生，因此定期進行癌症篩檢，及早診斷癌症並積極治療，避免癌症繼續惡化。

# 3-1 癌症風險基因篩檢
# 常見癌症 (乳癌、卵巢癌、攝護腺癌、大腸直腸癌)

## 基因列表

| 檢測基因 | 相關疾病 / 病症中文名稱 | 相關疾病 / 病症英文名稱 |
|---|---|---|
| BRCA1<br>BRCA2<br>PALB2 | 遺傳性乳腺癌 / 卵巢癌 | Hereditary breast and ovarian cancer |
| TP53 | 李 - 佛美尼症候群 | Li-Fraumeni syndrome |
| STK11 | 珀茨－傑格斯症候群 | Peutz-Jeghers syndrome |
| MLH1<br>MSH2<br>MSH6<br>PMS2 | 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) |
| APC | 家族性腺瘤息肉症 | Familial adenomatous polyposis |
| MUTYH | 遺傳性 MUTYH 基因變異相關性息肉病 | MUTYH-associated polyposis |
| SMAD4<br>BMPR1A | 幼年型息肉症 | Juvenile polyposis syndrome |
| PTEN | PTEN 錯構瘤腫瘤症候群 | PTEN hamartoma tumor syndrome |

癌 症 風 險 基 因 篩 檢

# BRCA1、BRCA2、PALB2 基因

相關疾病名稱：

遺傳性乳腺癌 / 卵巢癌
( Hereditary breast and ovarian cancer )

遺傳模式：體染色體顯性遺傳

BRCA1 與 BRCA2 基因所製造的蛋白質會協助細胞修復受損的 DNA，因此被視為是抑癌基因，若 BRCA1 或 BRCA2 變異會使女性乳癌與卵巢癌或男性乳癌的罹患風險增加，美國國家癌症資訊網建立臨床判斷準則，當患者有特定臨床表徵時，例如：50 歲前診斷罹患乳癌、診斷罹患男性乳癌、三陰性乳癌、親屬中至少三個人罹患乳腺癌等，有可能是因 BRCA1 或 BRCA2 變異所引起的遺傳性乳癌 / 卵巢癌，此外，BRCA 基因變異誘發的腫瘤較可能不表達雌激素受體與黃體激素受體，且較少第二型人類上皮生長因子受體 (HER-2) 過度表達的情形。

然而 PALB2 基因被認為與 BRCA2 基因有連帶關係，它與 BRCA2 所製造的蛋白質會一同修復 DNA 以及抑制腫瘤生長，然而，異常的 PALB2 會使患者有 5-9 倍的乳腺癌患病風險。

症狀：

早發性乳癌、卵巢癌、男性乳癌、攝護腺癌等多種類型癌症。

| 基因 | 症狀 | 統計發生風險 | |
|---|---|---|---|
| | | 檢出變異者 | 未檢出變異者 |
| BRCA1 | 女性乳癌 | 46-87% | 12% |
| | 卵巢癌 | 39-63% | 1-2% |
| | 男性乳癌 | 1.2% | 0.1% |
| | 攝護腺癌 | 65 歲前風險值 8.6% | 69 歲前風險值 6% |
| | 胰臟癌 | 1-3% | 0.5% |
| BRCA2 | 女性乳癌 | 38-84% | 12% |
| | 卵巢癌 | 16.5-27% | 1-2% |
| | 男性乳癌 | 最高達 8.9% | 0.1% |
| | 攝護腺癌 | 65 歲前的風險值：15%<br>終生風險值：20% | 6% ( 69 歲前 ) |
| | 胰臟癌 | 2%-7% | 0.5% |
| | 黑色素瘤 | 增加罹癌風險 | 1.6% |
| 基因 | 疾病列表 | | |
| PALB2 | 女性乳癌 | 男性乳癌 | 胰臟癌 |

※ 上述風險值僅供參考

## 個人健康管理參考：

1. 報告檢出變異者，建議和醫師討論諮詢，評估自身健康狀態及家族病史來擬定個人化醫療或生活照護方式，以降低罹癌風險。
2. 與醫師諮詢適合的癌症篩檢方針，定期監控腫瘤及癌症的發生，例如：乳房檢查、乳房 X 光或 MRI 檢查、陰道超音波檢查或追蹤卵巢癌指標數值 CA-125、全面性健康檢查等。
3. 可藉由定期自我檢查，及早發現腫瘤，及早治療。
4. 與醫師諮詢評估治療方針或預防性照護 ( 例如：乳房或卵巢切除術、藥物等 )。

## 家庭健康管理參考：

1. 若報告檢出變異，您的血親家屬亦有可能為高風險族群。建議家人與醫師諮詢討論適合的基因檢測、臨床病症篩檢、追蹤及照護方式，以降低癌症的發生風險和及早偵測。
2. 如您家族中已有成員罹患乳癌、卵巢癌、或上述的相關癌症，可能您的家族風險較高，建議積極與醫師諮詢照護方式。

註：本檢測僅針對特定基因進行分析，未涵蓋所有與疾病相關基因；若有任何不適，建議您與專科醫師諮詢。

( 資料來源：National Institutes of Health、GeneReviews )

# TP53 基因

## 相關疾病名稱：

李 - 佛美尼症候群
( Li-Fraumeni syndrome )

## 遺傳模式：體染色體顯性遺傳

李 - 佛美尼症候群 (LFS) 是由最初發現該疾病的兩位醫師命名，主要是腫瘤抑制基因 TP53 的變異，引起多種類型的癌症、可能同時或前後罹患多種腫瘤。典型的腫瘤病症包括軟組織肉瘤、骨肉瘤、停經前乳癌、腦腫瘤、腎上腺皮質癌及白血病，亦可能發生其他腫瘤。帶有 TP53 變異者終生罹患癌症的風險可高達 85% 以上，且女性患者罹癌風險高於男性。

## 症狀：

早發型癌症、可能同時或前後罹患多種腫瘤。典型且較常見腫瘤：軟組織肉瘤、骨肉瘤、停經前乳癌、腦腫瘤、腎上腺皮質癌及白血病。非典型：腸胃癌、泌尿生殖系統癌症、肺癌、神經母細胞瘤、皮膚癌等。

| 基因 | 症狀 | 統計發生風險 (70 歲 ) | |
|---|---|---|---|
| TP53 | 乳癌 | 女性 54% | |
| | 軟組織肉瘤 | 女性 15% | 男性 22% |
| | 腦癌 | 女性 6% | 男性 19% |
| | 骨肉瘤 | 女性 5% | 男性 11% |

※ 上述風險值僅供參考

## 個人健康管理參考：

1. 報告檢出變異者，建議和醫師討論諮詢，評估自身健康狀態及家族病史來擬定個人化醫療或生活照護方式，以降低癌症死亡率。
2. 與醫師諮詢適合的癌症篩檢方針，定期監控腫瘤及癌症的發生，例如：乳房檢查、乳房 X 光或 MRI 檢查、大腸直腸鏡、全面性健康檢查等。
3. 與醫師諮詢評估治療方針或預防性照護 ( 例如：乳房切除術、藥物等 )。

## 家庭健康管理參考：

1. 若報告檢出變異，您的血親家屬亦有可能為高風險族群。建議家人與醫師諮詢討論適合的基因檢測、臨床病症篩檢、追蹤及照護方式，以降低癌症的發生風險和及早偵測。
2. 如您家族中已有成員罹患上述的相關癌症，可能您的家族風險較高，建議積極與醫師諮詢照護方式。

註：本檢測僅針對特定基因進行分析，未涵蓋所有與疾病相關基因；若有任何不適，建議您與專科醫師諮詢。

( 資料來源：National Institutes of Health、GeneReviews )

# STK11 基因

## 相關疾病名稱：

珀茨－傑格斯症候群
( Peutz-Jeghers syndrome )

## 遺傳模式：體染色體顯性遺傳

珀茨－傑格斯症候群 (PJS) 是因腫瘤抑制基因 STK11 的變異，導致 STK11 蛋白質無法正常運作控制細胞分裂增生。該疾病的特徵是患者的皮膚會有斑點狀色素沉澱、腸胃道會生成許多息肉、及罹癌傾向。色素沉澱常見於口、鼻、眼或手。息肉最常在空腸、迴腸、十二指腸、胃等部位生成，大量的息肉生成增加了癌化的風險，主要有大腸直腸癌、胃癌、胰臟癌，亦有患者的腫瘤形成在腸胃道以外，如乳腺癌、卵巢癌。

## 症狀：

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。

| 基因 | 症狀 | 統計發生風險 | |
|---|---|---|---|
| | | 檢出變異者 | 未檢出變異者 |
| STK11 | 大腸直腸癌 | 39% | 5% |
| | 胃癌 | 29% | <1% |
| | 小腸癌 | 13% | <1% |
| | 乳癌 | 32-54% | 12.4% |
| | 卵巢癌 | 21% | 1.6% |
| | 子宮頸癌 | 10% | <1% |
| | 子宮癌 | 9% | 2.7% |
| | 胰臟癌 | 11-36% | 1.5% |

※ 上述風險值僅供參考

## 個人健康管理參考：

1. 報告檢出變異者，建議和醫師討論諮詢，評估自身健康狀態及家族病史來擬定個人化醫療或生活照護方式，以降低罹癌風險。
2. 與醫師諮詢適合的癌症篩檢方針，定期監控腫瘤及癌症的發生，例如：大腸鏡 / 胃鏡檢查、乳房檢查、乳房 X 光檢查、陰道超音波、子宮頸抹片等。
3. 可藉由定期自我檢查，及早發現乳房腫塊，及早治療。
4. 與醫師諮詢評估治療方針或預防性照護 ( 例如：息肉切除術、藥物等 )。

## 家庭健康管理參考：

1. 若報告檢出變異，您的血親家屬亦有可能為高風險族群。建議家人與醫師諮詢討論適合的基因檢測、臨床病症篩檢、追蹤及照護方式，以降低癌症的發生風險和及早偵測。
2. 如您家族中已有成員罹患大腸直腸癌、乳癌、胃癌、或上述的相關癌症，可能您的家族風險較高，建議積極與醫師諮詢照護方式。

註：本檢測僅針對特定基因進行分析，未涵蓋所有與疾病相關基因；若有任何不適，建議您與專科醫師諮詢。

( 資料來源：National Institutes of Health、GeneReviews )

癌症風險基因篩檢

# MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 基因

## 相關疾病名稱：

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)

## 遺傳模式：體染色體顯性遺傳

遺傳性非息肉大腸直腸癌是由於修復 DNA 的四個蛋白質 MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 異常使得細胞在複製出錯時無法修復 DNA，錯誤的細胞持續複製進而發展成癌細胞。約有五成的患者 MLH1 基因異常，約四成的患者為 MSH2 基因異常，其他案例則為較罕見的 MSH6 或 PMS2 基因變異。MLH1 與 MSH2 變異引起大腸直腸癌的風險亦較 MSH6 與 PMS2 變異的高，患者不僅會罹患腸胃道相關癌症，其他癌症的風險亦較一般人高，如卵巢癌、子宮內膜癌等。

## 症狀：

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。

| 基因 | 症狀 | 統計發生風險 (70 歲 ) |
|---|---|---|
| MLH1<br>MSH2<br>MSH6<br>PMS2 | 大腸直腸癌 | 25-70% |
| | 子宮內膜癌 | 30-70% |
| | 膀胱癌 | 6-14% |
| | 攝護腺癌 | 9-30% |
| | 乳癌 | 5-14% |
| | 卵巢癌 | 6-14% |
| | 胃癌 | 1-9% |
| | 膽管癌 | 1-2% |
| | 胰腺癌 | 1-4% |
| | 泌尿道癌 | 2-8% |

※ 上述風險值僅供參考

## 個人健康管理參考：

1. 報告檢出變異者，建議和醫師討論諮詢，評估自身健康狀態及家族病史來擬定個人化醫療或生活照護方式，以降低罹癌風險。
2. 與醫師諮詢適合的癌症篩檢方針，定期監控腫瘤及癌症的發生，例如：大腸鏡 / 胃鏡檢查、乳房檢查、乳房 X 光檢查、陰道超音波、子宮頸抹片等。
3. 與醫師諮詢評估治療方針或預防性照護 ( 例如：子宮或卵巢切除術、息肉切除術、大腸切除術、藥物、避免吸煙等 )。

## 家庭健康管理參考：

1. 若報告檢出變異，您的血親家屬亦有可能為高風險族群。建議家人與醫師諮詢討論適合的基因檢測、臨床病症篩檢、追蹤及照護方式，以降低癌症的發生風險和及早偵測。
2. 如您家族中已有成員罹患大腸直腸癌、子宮內膜癌、或上述的相關癌症，可能您的家族風險較高，建議積極與醫師諮詢照護方式。

註：本檢測僅針對特定基因進行分析，未涵蓋所有與疾病相關基因；若有任何不適，建議您與專科醫師諮詢。

( 資料來源：National Institutes of Health、GeneReviews )

# APC 基因

## 相關疾病名稱：

家族性腺瘤息肉症
( Familial adenomatous polyposis )

## 遺傳模式：體染色體顯性遺傳

家族性腺瘤息肉症 (FAP) 之致病原因是因協助控制細胞分裂頻率的 APC 蛋白的基因出現突變，使得細胞分裂不受調控進而發展成腫瘤。帶有 APC 基因變異的患者於年輕時便會出現許多大腸直腸息肉，有 95% 患者在 35 歲前便被診斷出帶有息肉，若患者未妥善治療，罹患大腸直腸的機率將近 100%。基因變異的位點會影響息肉的數量與癌化的時間。除了大腸癌外，亦有可能罹患其他部位疾病，如十二指腸腺瘤、甲狀腺癌等。

## 症狀：

大腸直腸息肉、大腸直腸癌、十二指腸癌、甲狀腺癌、胰臟癌等。

| 基因 | 症狀 | 統計發生風險 |
|---|---|---|
| APC | 大腸直腸癌 | ~100% |
| | 小腸癌:十二指腸或壺腹周圍 | 4-12% |
| | 小腸癌:十二指腸末端 | 罕見 |
| | 胰臟癌 | ~1% |
| | 甲狀腺癌 | 1-12% |
| | 中樞神經瘤 | <1% |
| | 肝癌 | 1.6% |
| | 膽管癌 | 可能會增加罹癌風險<br>但很罕見 |
| | 胃癌 | <1%( 西方種族 ) |

※ 上述風險值僅供參考

## 個人健康管理參考：

1. 報告檢出變異者，建議和醫師討論諮詢，評估自身健康狀態及家族病史來擬定個人化醫療或生活照護方式，以降低罹癌風險。
2. 與醫師諮詢適合的癌症篩檢方針，定期監控腫瘤及癌症的發生，例如：大腸鏡 / 胃鏡檢查、甲狀腺超音波檢查、肝臟超音波、大腸切除術等。
3. 與醫師諮詢評估治療方針或預防性照護 ( 例如：息肉切除術、藥物等 )。

## 家庭健康管理參考：

1. 若報告檢出變異，您的血親家屬亦有可能為高風險族群。建議家人與醫師諮詢討論適合的基因檢測、臨床病症篩檢、追蹤及照護方式，以降低癌症的發生風險和及早偵測。
2. 如您家族中已有成員罹患大腸直腸癌、或上述的相關癌症，可能您的家族風險較高，建議積極與醫師諮詢照護方式。

註：本檢測僅針對特定基因進行分析，未涵蓋所有與疾病相關基因；若有任何不適，建議您與專科醫師諮詢。

( 資料來源：National Institutes of Health、GeneReviews )

癌症風險基因篩檢

# MUTYH 基因

## 相關疾病名稱：

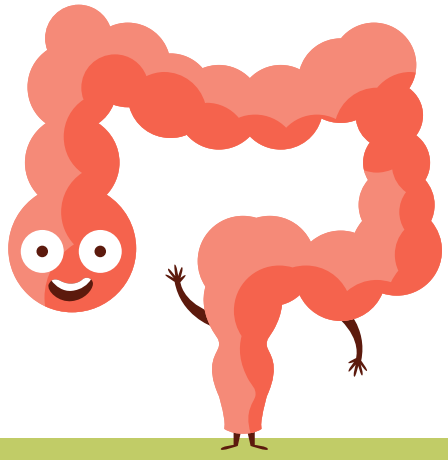
遺傳性 MUTYH 基因變異相關性息肉病
( MUTYH-associated polyposis )

## 遺傳模式：體染色體隱性遺傳

此疾病與家族性結直腸息肉 (FAP) 症狀極類似，但致病基因與致病機轉不同，遺傳性 MUTYH 基因變異相關性息肉病屬於隱性遺傳疾病，必須同時攜帶兩個 MUTYH 致病基因才會發病，MUTYH 蛋白是負責修復 DNA 的重要角色，當 MUTYH 蛋白的成對基因同時變異，細胞分裂的 DNA 複製發生錯誤，MUTYH 蛋白無法協助修復，進而使細胞癌化，平均 50 歲的患者會帶有數十至數百顆腸道息肉，若未即時妥善治療，罹患大腸直腸癌的機率將近百分之百，患者罹患其他類型的癌症風險較一般人高，終生罹患十二指腸癌的風險約 4%。

## 症狀：

大腸直腸息肉、大腸直腸癌、十二指腸癌等。



## 個人健康管理參考：

1. 報告檢出變異者，建議和醫師討論諮詢，評估自身健康狀態及家族病史來擬定個人化醫療或生活照護方式，以降低罹癌風險。
2. 與醫師諮詢適合的癌症篩檢方針，定期監控腫瘤及癌症的發生，例如：大腸鏡 / 胃鏡檢查等。
3. 與醫師諮詢評估治療方針或預防性照護 ( 例如：息肉切除術、大腸切除術、藥物等 )。

## 家庭健康管理參考：

1. 若報告檢出變異，您的血親家屬亦有可能為高風險族群。建議家人與醫師諮詢討論適合的基因檢測、臨床病症篩檢、追蹤及照護方式，以降低癌症的發生風險和及早偵測。
2. 如您家族中已有成員罹患大腸直腸癌、十二指腸癌、或上述的相關癌症，可能您的家族風險較高，建議積極與醫師諮詢照護方式。

註：本檢測僅針對特定基因進行分析，未涵蓋所有與疾病相關基因；若有任何不適，建議您與專科醫師諮詢。

( 資料來源：National Institutes of Health、GeneReviews )

# SMAD4, BMPR1A 基因

## 相關疾病名稱：

幼年型息肉症
( Juvenile polyposis syndrome )

## 遺傳模式：體染色體顯性遺傳

幼年型息肉症 (JPS) 為顯性遺傳疾病，患者平均在 20 歲前出現大腸直腸息肉，多發生於大腸，主要致病原因為患者的 SMAD4 基因或是 BMPR1A 基因發生變異，SMAD4 與 BMRP1A 主要協助調控細胞生長與分裂及活化相關基因，若基因變異，SMAD4 或 BMRP1A 的蛋白無法活化調控細胞生長與分裂的基因，使細胞分裂失控導致癌化，JPS 患者的大腸直腸息肉大多是良性但約有 9-50% 的風險會發展成腸胃道癌症，多數會罹患直腸癌，其他癌症如胃癌、胰臟癌、十二指腸癌亦可能會發生，此外約有 15% 患者會有其他先天性異常，如心臟或腦部異常、腭裂、多趾畸形等。

## 症狀：

大腸直腸息肉、大腸直腸癌、十二指腸癌、息肉導致的腹瀉、腹痛或腸胃道出血等。

## 個人健康管理參考：

1. 報告檢出變異者，建議和醫師討論諮詢，評估自身健康狀態及家族病史來擬定個人化醫療或生活照護方式，以降低罹癌風險。
2. 與醫師諮詢適合的癌症篩檢方針，定期監控腫瘤及癌症的發生，例如：大腸鏡 / 胃鏡檢查等。
3. 與醫師諮詢評估治療方針或預防性照護 ( 例如：息肉切除術、胃或大腸切除術、藥物等 )。

## 家庭健康管理參考：

1. 若報告檢出變異，您的血親家屬亦有可能為高風險族群。建議家人與醫師諮詢討論適合的基因檢測、臨床病症篩檢、追蹤及照護方式，以降低癌症的發生風險和及早偵測。
2. 如您家族中已有成員罹患大腸直腸癌、十二指腸癌、或上述的相關癌症，可能您的家族風險較高，建議積極與醫師諮詢照護方式。

註：本檢測僅針對特定基因進行分析，未涵蓋所有與疾病相關基因；若有任何不適，建議您與專科醫師諮詢。

( 資料來源：National Institutes of Health、GeneReviews )

癌症風險基因篩檢

# PTEN 基因

## 相關疾病名稱：

PTEN 錯構瘤腫瘤症候群
( PTEN hamartoma tumor syndrome )

## 遺傳模式：體染色體顯性遺傳

PTEN 酵素會參與細胞凋亡，若 PTEN 基因發生突變使 PTEN 酵素功能異常，細胞無法凋亡且會持續增生而成為癌症，PTEN 錯構瘤腫瘤症候群 (PHTS) 主要就是因為 PTEN 基因變異而產生許多症狀，PHTS 已知包含四種類型症候群，最常見的為 Cowden 症候群 (CS)，CS 患者有很高風險會罹患多種類癌症，如乳癌、甲狀腺癌、子宮內膜癌等，另外三種症候群的診斷準則未明確定義或是症狀多樣且複雜，但可能會有腸胃道腫瘤、脂肪瘤等腫瘤產生。

## 症狀：

CS 會引發多種類型癌症 ( 如下表為 CS 患者的癌症發生風險 )、巨頭症、皮膚黏膜紅斑等，而其他三個症候群的症狀繁多，例如發展遲緩、智能障礙、先天性畸形、骨骼與神經發育異常等。

| 基因 | 症狀 | 統計發生風險 |
|---|---|---|
| PTEN | 乳腺癌 | 85% |
| | 甲狀腺癌 | 35% |
| | 腎細胞癌 | 35% |
| | 子宮內膜癌 | 28% |
| | 結直腸癌 | 9% |
| | 黑色素瘤 | 6% |

※ 上述風險值僅供參考

## 個人健康管理參考：

1. 報告檢出變異者，建議和醫師討論諮詢，評估自身健康狀態及家族病史來擬定個人化醫療或生活照護方式，以降低罹癌風險。
2. 與醫師諮詢適合的癌症篩檢方針，定期監控腫瘤及癌症的發生，例如：甲狀腺超音波、乳房超音波、子宮內膜篩檢、大腸鏡檢測等。
3. 與醫師諮詢評估治療方針或預防性照護 ( 例如：腫瘤切除術、藥物等 )。

## 家庭健康管理參考：

1. 若報告檢出變異，您的血親家屬亦有可能為高風險族群。建議家人與醫師諮詢討論適合的基因檢測、臨床病症篩檢、追蹤及照護方式，以降低癌症的發生風險和及早偵測。
2. 如您家族中已有成員罹患乳腺癌、甲狀腺癌、或上述的相關癌症，可能您的家族風險較高，建議積極與醫師諮詢照護方式。

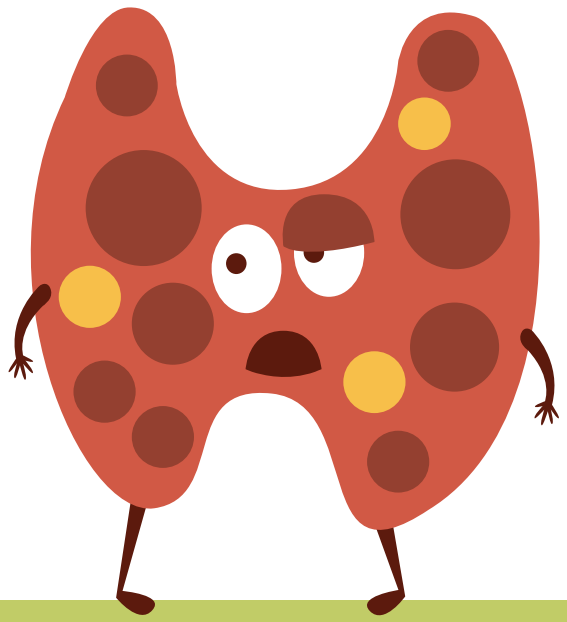
註：本檢測僅針對特定基因進行分析，未涵蓋所有與疾病相關基因；若有任何不適，建議您與專科醫師諮詢。

( 資料來源：National Institutes of Health、GeneReviews )

# 其他癌症

## 基因列表

| 檢測基因 | 相關疾病 / 病症中文名稱 | 相關疾病 / 病症英文名稱 |
|---|---|---|
| VHL | 逢希伯 - 林道症候群 | Von Hippel–Lindau syndrome |
| MEN1 | 多發性內分泌腫瘤第一型 | Multiple endocrine neoplasia type 1 |
| RET | 多發性內分泌腫瘤第二型、家族性甲狀腺髓質癌 | Multiple endocrine neoplasia type 2、Familial medullary thyroid cancer |
| RB1 | 視網膜母細胞瘤 | Retinoblastoma |
| SDHAF2<br>SDHB<br>SDHC<br>SDHD<br>MAX<br>TMEM127 | 遺傳性副神經節瘤及嗜鉻細胞瘤症候群 | Hereditary paragangliomas-pheochromocytoma syndrome |
| TSC1<br>TSC2 | 結節性硬化症 | Tuberous sclerosis complex |
| WT1 | 威爾姆氏腫瘤 | WT1-related Wilms tumor |
| NF2 | 神經纖維瘤第二型 | Neurofibromatosis type 2 |



# VHL 基因

## 相關疾病名稱：

逢希伯 - 林道症候群
( Von Hippel–Lindau syndrome )

## 遺傳模式：體染色體顯性遺傳

逢希伯 - 林道症候群 (VHL) 是因三號染色體上的腫瘤抑制基因 VHL 變異而引起的癌症症候群，患者臨床表徵是身體各部位會形成腫瘤或囊腫 ( 囊泡 )，腫瘤可能為惡性或良性，因 VHL 基因會參與血管新生調控，患者體內多處會生成良性血管母細胞瘤，雖然血管母細胞瘤並非惡性腫瘤，但易引起其他併發症，例如生成在視網膜組織的血管母細胞瘤可能導致失明；患者的腎臟、胰腺或生殖道中容易形成囊泡，增加腎癌與胰臟癌的風險；VHL 患者的腎上腺髓質可能會生成嗜鉻細胞瘤 (Pheochromocytoma)，嗜鉻細胞瘤並非惡性腫瘤，但細胞瘤會異常釋放激素導致患者血壓上升、頭痛、心悸等，若患者在懷孕期間生成嗜鉻細胞瘤，將對孕婦或胎兒造成危險， 約有七成的患者會發生腎細胞癌，亦是導致死亡的主要原因。

## 症狀：

| 基因 | 症狀 | 統計發生風險 |
|---|---|---|
| VHL | 中樞神經血管母細胞瘤 | 60-80% |
| | 視網膜血管瘤 | 70% |
| | 腎細胞癌 | 70% |
| | 男性附睪囊腺瘤 | 60% |
| | 內耳內淋巴囊腫瘤 | 10-11% |
| | 頭頸部副神經節瘤 | 0.5% |

※ 上述風險值僅供參考

## 個人健康管理參考：

1. 報告檢出變異者，建議和醫師討論諮詢，評估自身健康狀態及家族病史來擬定個人化醫療或生活照護方式，以降低罹癌風險。
2. 與醫師諮詢適合的癌症篩檢方針，定期監控腫瘤及癌症的發生 ( 例如：神經功能、視力與聽力檢查、腹部超音波及 MRI、大腦及脊髓 MRI 檢查等 )，或降低風險的生活方式 ( 例如：遠離煙草、避免接觸性運動等 )。
3. 與醫師諮詢評估治療方針或預防性照護 ( 例如：腫瘤切除術、藥物等 )。

## 家庭健康管理參考：

1. 若報告檢出變異，您的血親家屬亦有可能為高風險族群。建議家人與醫師諮詢討論適合的基因檢測、臨床病症篩檢、追蹤及照護方式，以降低癌症的發生風險和及早偵測。
2. 報告檢出相關致病性基因變異之女性，懷孕時風險較一般人高，建議提早與醫師諮詢懷孕規劃、風險評估及照護方法。
3. 如您家族中已有成員罹患視網膜血管瘤、腎細胞癌、或上述的相關癌症，可能您的家族風險較高，建議積極與醫師諮詢照護方式。

註：本檢測僅針對特定基因進行分析，未涵蓋所有與疾病相關基因；若有任何不適，建議您與專科醫師諮詢。

( 資料來源：ClinGen、 National Institutes of Health 、GeneReviews )

# MEN1 基因

## 相關疾病名稱：

多發性內分泌瘤第一型
( Multiple endocrine neoplasia type 1 )

## 遺傳模式：體染色體顯性遺傳

多發性內分泌瘤 (MEN) 是種體內賀爾蒙分泌腺體細胞異常增生的疾病，MEN 根據致病基因與機轉不同分為四型，第一型主要是因 MEN1 基因變異所引起，MEN1 為腫瘤抑制基因，已知 MEN1 參與了細胞修復 DNA 與細胞凋零的工作，第一型 MEN 的症狀包含超過 20 種內分泌或非內分泌腫瘤，不同部位的腺體腫瘤與其分泌物質會影響臨床症狀。超過九成的患者會生成副甲狀腺腫瘤，引起原發性副甲狀腺功能亢進症，若帶有 MEN1 變異的患者未接受妥善治療，可能有 50% 機率在 50 歲前死亡，有五成至七成的死亡原因是因惡性腫瘤或疾病後遺症所導致。

## 症狀：

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、內分泌異常可能引起高血壓、嘔吐、疲勞等。

| 基因 | 症狀 | 統計發生風險 |
|---|---|---|
| MEN1 | 副甲狀腺瘤 | 90% |
| | 腸道胰臟腫瘤 | 30-70% |
| | 血管纖維瘤 | 85% |
| | 膠原瘤 | 70% |
| | 腦下垂體腺瘤 | 30-40% |
| | 腎上腺皮質瘤 | 40% |
| | 脂肪瘤 | 30% |
| | 腸胃神經內分泌瘤 | 10% |

※ 上述風險值僅供參考

## 個人健康管理參考：

1. 報告檢出變異者，建議和醫師討論諮詢，評估自身健康狀態及家族病史來擬定個人化醫療或生活照護方式，以降低罹癌風險。
2. 與醫師諮詢適合的癌症篩檢方針，定期監控腫瘤及癌症的發生，例如：血鈣質檢測、胃泌素檢測、胸部斷層掃描或 MRI、頭部 MRI 等。
3. 與醫師諮詢評估治療方針或預防性照護 ( 例如：胸腺切除術、副甲狀腺切除術、藥物等 )。

## 家庭健康管理參考：

1. 若報告檢出變異，您的血親家屬亦有可能為高風險族群。建議家人與醫師諮詢討論適合的基因檢測、臨床病症篩檢、追蹤及照護方式，以降低癌症的發生風險和及早偵測。
2. 有原發性副甲狀腺功能亢進症的孕婦，有子癲前症的風險，其新生兒亦有低血鈣的風險，報告檢出相關致病性基因變異之女性，建議提早與醫師諮詢懷孕規劃、風險評估及照護方法。
3. 如您家族中已有成員罹患副甲狀腺癌、腸道胰臟腫瘤、或上述的相關癌症，可能您的家族風險較高，建議積極與醫師諮詢照護方式。

註：本檢測僅針對特定基因進行分析，未涵蓋所有與疾病相關基因；若有任何不適，建議您與專科醫師諮詢。

( 資料來源：ClinGen、 National Institutes of Health 、GeneReviews )

# RET 基因

## 相關疾病名稱：

多發性內分泌瘤第二型、家族性甲狀腺髓質癌
( Multiple endocrine neoplasia type 2、Familial medullary thyroid cancer )

## 遺傳模式：體染色體顯性遺傳

多發性內分泌瘤第二型 (MEN type 2) 主要是因 RET 基因異常而引起，因 RET 變異位點不同造成病患的臨床症狀不一，因此 MEN 第二型分為三個亞型，MEN2A、MEN2B 與家族性甲狀腺髓質癌 (FMTC)。約有七至八成的 MEN2 患者屬於 MEN2A 型，MEN2A 型病患大多數會罹患甲狀腺髓質癌，此外罹患副甲狀腺功能亢進症與嗜鉻細胞瘤的風險也會增加；MEN2B 型約佔 MEN2 患者的 5%，MEN2B 型患者有罹患早發型甲狀腺髓質癌及嗜鉻細胞瘤的風險，此外病患的唇部、口腔會生成黏膜神經瘤且伴有骨骼與眼部異常，與 MEN2A 型不同的是，副甲狀腺功能亢進症在 MEN2B 型患者中非常少見；家族性甲狀腺髓質癌 (FMTC) 型約佔 MEN2 患者的 10-20%，以定義而言，此型病患於臨床僅表現甲狀腺髓質癌，大約在中年時期發病，FMTC 與 MEN2A 在臨床診斷較難判斷，若將 MEN2A 患者誤診為 FMTC 患者，可能會有遺漏診斷嗜鉻細胞瘤的風險。

## 症狀：

甲狀腺髓質癌、嗜鉻細胞瘤、神經瘤、副甲狀腺功能亢進症、高抑鈣素血症等。

| 基因 | 亞型 | 症狀 | 統計發生風險 |
|---|---|---|---|
| RET | MEN2A 型 | 甲狀腺髓質癌 | 90-98% |
| | | 嗜鉻細胞瘤 | 50-57% |
| | | 副甲狀腺功能亢進症 | 15-30% |
| | | 皮膚類澱粉沉積症 | 10-15% |
| | MEN2B 型 | 甲狀腺髓質癌 | 100% |
| | | 嗜鉻細胞瘤 | 50-60% |
| | | 神經瘤 | 100% |
| | | 巨結腸症 | 60% |
| | | 類馬凡氏症 | 60-80% |
| | FMTC 型 | 甲狀腺髓質癌 | 100% |

※ 上述風險值僅供參考

## 個人健康管理參考：

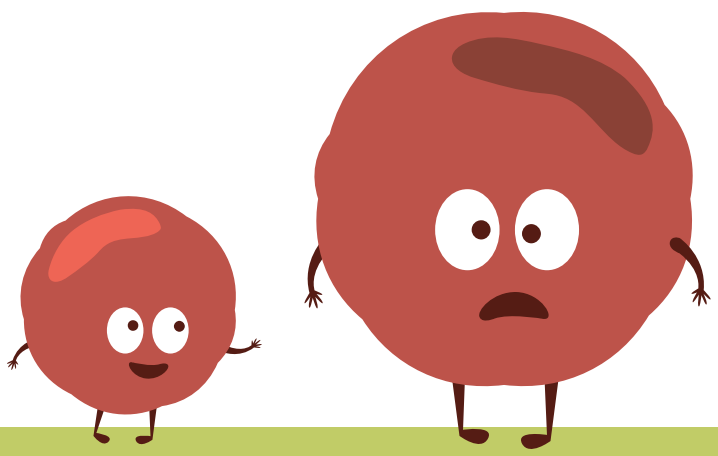
1. 報告檢出變異者，建議和醫師討論諮詢，評估自身健康狀態及家族病史來擬定個人化醫療或生活照護方式，以降低罹癌風險。
2. 與醫師諮詢適合的癌症篩檢方針，定期監控腫瘤及癌症的發生，例如：頸部超音波檢查、降鈣素測量、校正後的總血鈣、 副甲狀腺功能亢進症的鈣離子測量、變腎上腺素和去甲腎上腺素檢測等。
3. 與醫師諮詢評估治療方針或預防性照護 ( 例如：甲狀腺切除術、藥物等 )。

## 家庭健康管理參考：

1. 若報告檢出變異，您的血親家屬亦有可能為高風險族群。建議家人與醫師諮詢討論適合的基因檢測、臨床病症篩檢、追蹤及照護方式，以降低癌症的發生風險和及早偵測。
2. 報告檢出相關致病性基因變異之女性，若有嗜鉻細胞瘤，其妊娠風險較高，建議提早與醫師諮詢懷孕規劃、風險評估及照護方法。
3. 如您家族中已有成員罹患甲狀腺髓質癌、神經瘤、或上述的相關癌症，可能您的家族風險較高，建議積極與醫師諮詢照護方式。

註：本檢測僅針對特定基因進行分析，未涵蓋所有與疾病相關基因；若有任何不適，建議您與專科醫師諮詢。

（資料來源：ClinGen、 National Institutes of Health 、GeneReviews）



# RB1 基因

## 相關疾病名稱：

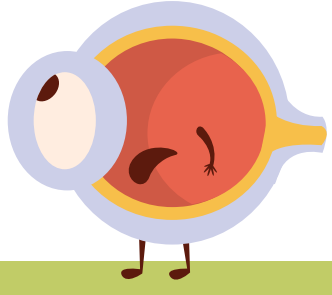
視網膜母細胞瘤
( Retinoblastoma )

## 遺傳模式：體染色體顯性遺傳

RB1 基因負責腫瘤抑制，若此基因帶有變異，會使其失去調節細胞生長功能，而長出腫瘤。視網膜母細胞瘤是一種兒童成長期視網膜的惡性腫瘤，大部份會在嬰兒期或幼童期發生，因此通常會在 5 歲前就診斷出來。40% 的視網膜母細胞瘤是遺傳而來，且為顯性遺傳模式，會遺傳至下一代，並可能會發生腦部的松果體腫瘤 ( 松果體母細胞瘤 )，骨癌 ( 骨肉瘤 )，軟組織肉瘤 ( 例如肌肉 )，以及皮膚癌 ( 黑色素瘤 )，60 % 的視網膜母細胞瘤是非遺傳而來，腫瘤乃因視網膜母細胞突變而形成。

## 症狀：

最早的症狀是瞳孔處出現白點，其次常見的是突然出現斜視，偶而可以看到眼球發炎、紅腫;若只有單側視力喪失，一般是難以察覺到;若合併青光眼則會引起眼睛疼痛，若擴散到眼球外面，眼睛會漸凸出紅腫、出血，若腫瘤轉移到骨頭內、腦部或其他部位，則會引起厭食、體重減輕、噁心、嘔吐等症狀。



## 個人健康管理參考：

1. 報告檢出變異者，建議和醫師討論諮詢，評估自身健康狀態及家族病史來擬定個人化醫療或生活照護方式，以降低罹癌風險。
2. 與醫師諮詢適合的癌症篩檢方針，定期監控腫瘤及癌症的發生，例如：眼科檢查、眼底鏡檢查、眼球超音波檢查、眼窩電腦斷層攝影 (CT Scan)、核磁共振 (MRI) 等。
3. 與醫師諮詢評估治療方針或預防性照護 ( 例如：眼部化療、冷凍治療、放射治療、藥物等 )。

## 家庭健康管理參考：

1. 若報告檢出變異，您的血親家屬亦有可能為高風險族群。建議家人與醫師諮詢討論適合的基因檢測、臨床病症篩檢、追蹤及照護方式，以降低癌症的發生風險和及早偵測。
2. 如您家族中已有成員罹患視網膜母細胞瘤、或上述的相關癌症，可能您的家族風險較高，建議積極與醫師諮詢照護方式。

註：本檢測僅針對特定基因進行分析，未涵蓋所有與疾病相關基因；若有任何不適，建議您與專科醫師諮詢。

( 資料來源：GeneReviews、罕見疾病一點通 - 疾病資料庫 )

# SDHD、SDHAF2、SDHC、SDHB、MAX 、TMEM127 基因

## 相關疾病名稱：

遺傳性副神經節瘤及嗜鉻細胞瘤症候群
( Hereditary Paragangliomas-Pheochromocytoma Syndrome )

## 遺傳模式：體染色體顯性遺傳

神經節是周圍神經系統 ( 大腦及脊髓以外的神經 ) 的細胞束，當發展成癌症時即稱為神經節瘤。大多數的副神經節瘤會位於頭部、頸部或軀幹中。另一種類型較特殊是由交感神經形成的副神經節瘤，稱為嗜鉻細胞瘤，位於腎上腺，此嗜鉻細胞瘤會導致兒茶酚胺分泌過量。大部份遺傳性副神經節瘤及嗜鉻細胞瘤症候群的臨床症狀是因為腫瘤腫塊或兒茶酚胺過度分泌所造成。

## 症狀：

患者可能出現聽力缺損、耳鳴、持續性的高血壓，或突發性的高血壓、頭痛、突然大量出汗、強烈心悸、蒼白，甚至是焦慮。

## 個人健康管理參考：

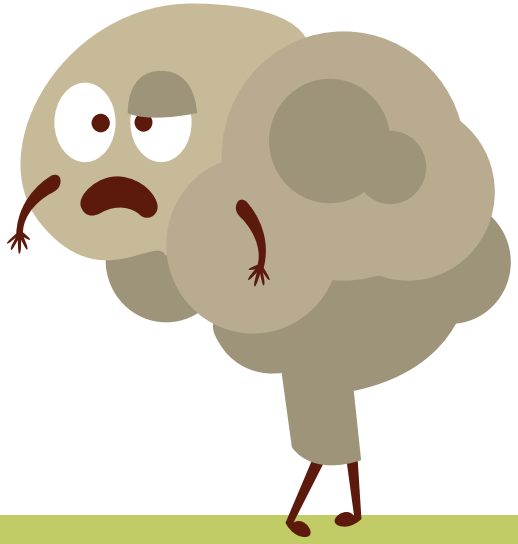
1. 報告檢出變異者，建議和醫師討論諮詢，評估自身健康狀態及家族病史來擬定個人化醫療或生活照護方式，以降低罹癌風險。
2. 與醫師諮詢適合的癌症篩檢方針，定期監控並避免癌症的發生，例如：每年健康檢查 ( 注意是否有血壓、心悸、 焦慮、頭痛、咳嗽、聲音沙啞、吞嚥困難和聽力喪失等症狀 )、血液檢查兒茶酚胺激素、全身核磁共振 (MRI)。
3. 與醫師諮詢評估治療方針或預防性照護 ( 例如：腫瘤切除手術、藥物等 )。

## 家庭健康管理參考：

1. 若報告檢出變異，您的血親家屬亦有可能為高風險族群。建議家人與醫師諮詢討論適合的基因檢測、臨床病症篩檢、追蹤及照護方式，降低癌症的發生率。
2. 如您家族中已有成員罹患副神經節瘤、嗜鉻細胞瘤、或上述的相關癌症，可能您的家族風險較高，建議積極與醫師諮詢照護方式。

註：本檢測僅針對特定基因進行分析，未涵蓋所有與疾病相關基因；若有任何不適，建議您與專科醫師諮詢。

( 資料來源： GeneReviews, St. Jude Children's Research Hospital )



癌症風險基因篩檢

# TSC1、TSC2 基因

## 相關疾病名稱：

結節性硬化症
( Tuberous sclerosis complex )

## 遺傳模式：體染色體顯性遺傳

患者神經細胞和髓鞘形成不良，產生結節硬化。由於人體神經組織遍佈全身，導致病人在不同的器官出現瘤塊。臨床上 TSC2 的致病突變所引發疾病症狀會比 TSC1 來得嚴重。TSC 症狀表現非常的多樣化，有些人終生十分輕微，連最有經驗的醫師也要透過許多檢查才能確定診斷，有些則是從一出生 ( 甚至出生前 ) 就有症狀，而需要長時期數個醫療專科的照護。即使是同一家庭的個案、甚至雙胞胎之間也不一定有相同的症狀。

## 症狀：

皮膚病變、腦皮質發育不良、腦室管膜下結節、癲癇、腎臟病變、心臟橫紋肌瘤、自閉症類群障礙、注意力不足過動症、發育遲緩、智能障礙、視網膜病變、肺淋巴管平滑肌增生症等。

| 基因 | 症狀 | 統計發生風險 |
|---|---|---|
| TSC1<br>TSC2 | 皮膚病變 | 100% |
| | 中樞神經系統：腦皮質發育不良 | 90% |
| | 中樞神經系統：腦室管膜下結節 | 80% |
| | 癲癇 | 80% |
| | 腎臟病變 | 80% |
| | 心臟橫紋肌瘤 | 47-67% |
| | 自閉症類群障礙 | 16-61% |
| | 注意力不足過動症 | 21-50% |

| 基因 | 症狀 | 統計發生風險 |
| --- | --- | --- |
| TSC1<br>TSC2 | 發育遲緩、智能障礙 | 50% |
| | 視網膜病變 | 30-50% |
| | 結直腸癌 | 30-40%( 女性 ) |

※ 上述風險值僅供參考

## 個人健康管理參考：

1. 報告檢出變異者，建議和醫師討論諮詢，評估自身健康狀態及家族病史來擬定個人化醫療或生活照護方式，以降低罹癌風險。
2. 與醫師諮詢適合的癌症篩檢方針，定期監控並避免癌症的發生，例如：每年健康檢查 ( 注意是否有血壓、心悸、焦慮、頭痛、咳嗽、聲音沙啞、吞嚥困難和聽力喪失等症狀 )、全身核磁共振 (MRI)。
3. 與醫師諮詢評估治療方針或預防性照護 ( 例如：腫瘤切除手術、藥物等 )。

## 家庭健康管理參考：

1. 若報告檢出變異，您的血親家屬亦有可能為高風險族群。建議家人與醫師諮詢討論適合的基因檢測、臨床病症篩檢、追蹤及照護方式，以降低癌症的發生風險和及早偵測。
2. 如您家族中已有成員罹患神經瘤、或上述的相關癌症，可能您的家族風險較高，建議積極與醫師諮詢照護方式。

註：本檢測僅針對特定基因進行分析，未涵蓋所有與疾病相關基因；若有任何不適，建議您與專科醫師諮詢。

( 資料來源： GeneReviews、台大醫院基因醫學部基因分子診斷實驗室、罕見疾病基金會 )

癌症風險基因篩檢

# WT1 基因

## 相關疾病名稱：

威爾姆氏腫瘤
( WT1-related Wilms tumor )

## 遺傳模式：體染色體顯性遺傳

最常見的兒童惡性腎臟腫瘤是威爾姆氏腫瘤 ( Wilms Tumor )，佔兒童腎臟腫瘤 85~90%。其中有約 10-15% 有威爾姆氏腫瘤的患者，是因為先天性基因異常或胎兒發育早期表觀遺傳學變化所造成。病童通常是因為腹部腫塊而發現，常見症狀為腹痛、發燒、貧血、血尿及高血壓。有 WT1 基因變異者，有較高的機率於幼兒時期出現腫瘤且生成雙邊或多個腫瘤同時發生。

## 症狀：

腹部腫塊、腹痛、發燒、貧血、血尿及高血壓等。

## 個人健康管理參考：

1. 報告檢出變異者，建議和醫師討論諮詢，評估自身健康狀態及家族病史來擬定個人化醫療或生活照護方式，以降低罹癌風險。
2. 與醫師諮詢適合的癌症篩檢方針，定期監控腫瘤及癌症的發生，例如：腹部超音波檢查。
3. 與醫師諮詢評估治療方針或預防性照護 ( 例如：腫瘤切除手術、藥物等 )。

## 家庭健康管理參考：

1. 若報告檢出變異，您的血親家屬亦有可能為高風險族群。建議家人與醫師諮詢討論適合的基因檢測、臨床病症篩檢、追蹤及照護方式，降低癌症的發生率。
2. 如您家族中已有成員罹患腎臟腫瘤、或上述的相關癌症，可能您的家族風險較高，建議積極與醫師諮詢照護方式。

註：本檢測僅針對特定基因進行分析，未涵蓋所有與疾病相關基因；若有任何不適，建議您與專科醫師諮詢。

（資料來源： GeneReviews, ClinGen, 中華民國兒童癌症基金會）

# NF2 基因

## 相關疾病名稱：

神經纖維瘤第二型
( Neurofibromatosis type 2 )

## 遺傳模式：體染色體顯性遺傳

NF2 基因會製造特殊的蛋白質，被稱為梅林蛋白，神經系統的細胞會製造梅林蛋白，協助控制神經細胞的形狀、生長以及細胞間的黏附狀況，因此起到抑制細胞過度生長的作用，NF2 基因變異的患者幾乎都會罹患神經纖維瘤第二型，神經纖維瘤第二型屬於非癌性腫瘤，腫瘤細胞並不會轉移到其他器官，大多數患者的聽覺神經會發展前庭神經鞘瘤，亦有可能發生其他神經病變或腫瘤。

## 症狀：

其特徵會有雙側前庭神經鞘瘤，症狀包含耳鳴、聽力喪失及平衡問題，有腦膜瘤、神經膠質瘤；或單側神經病變，臉部神經麻痺、手足無力；視力方面可能有皮質性白內障。

| 基因 | 症狀 | 統計發生風險 |
|---|---|---|
| NF2 | 雙側前庭神經鞘瘤 | >99% |
| | 腦膜瘤 | 80% |
| | 脊髓內腫 | 5-33% |
| | 視網膜缺陷瘤、視網膜上膜 | 33% |

※ 上述風險值僅供參考

## 個人健康管理參考：

1. 報告檢出變異者，建議和醫師討論諮詢，評估自身健康狀態及家族病史來擬定個人化醫療或生活照護方式。
2. 與醫師諮詢適合的篩檢方針，定期監控腫瘤的發生，例如：MRI、聽力評估、腦幹聽覺誘發反應、眼科評估、皮膚檢查等 。
3. 與醫師諮詢評估治療方針或預防性照護 ( 例如：腫瘤放射手術、藥物、手語或唇語學習等 )。

## 家庭健康管理參考：

1. 若報告檢出變異，您的血親家屬亦有可能為高風險族群。建議家人與醫師諮詢討論適合的基因檢測、臨床病症篩檢、追蹤及照護方式，以降低癌症的發生風險和及早偵測。
2. 如您家族中已有成員罹患前庭神經鞘瘤、腦膜瘤、或上述的相關癌症，可能您的家族風險較高，建議積極與醫師諮詢照護方式。

註：本檢測僅針對特定基因進行分析，未涵蓋所有與疾病相關基因；若有任何不適，建議您與專科醫師諮詢。

( 資料來源： National Institutes of Health、GeneReviews )

癌症風險基因篩檢

# 4 後續加值服務

創源生技提供全生命週期多種類型檢測項目，利用最先進的分子檢測技術將基因資訊極大化使用，根據您各階段的的需求守護您及您家人的健康。

**預知因®**
全方位基因檢測

接軌國家級精準醫療計畫，提供全齡精準健康照護指南，幫助了解自身與家人的膳食需求、健康風險、用藥安全與汙染物敏感等先天體質，全方位預防，降低疾病發生率。

**孕知因精選版、全球版**
多疾病帶因篩檢

精選全球疾病帶因篩檢，讓夫妻在備孕期先了解本身基因情況及寶寶患病風險。

**兒知因**
小兒疾病基因篩檢

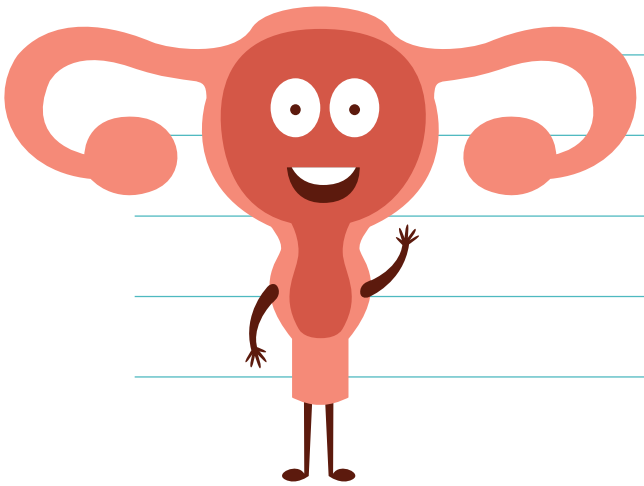
在寶寶生病但查不出原因時進行基因檢測，讓您了解寶寶生病原因。

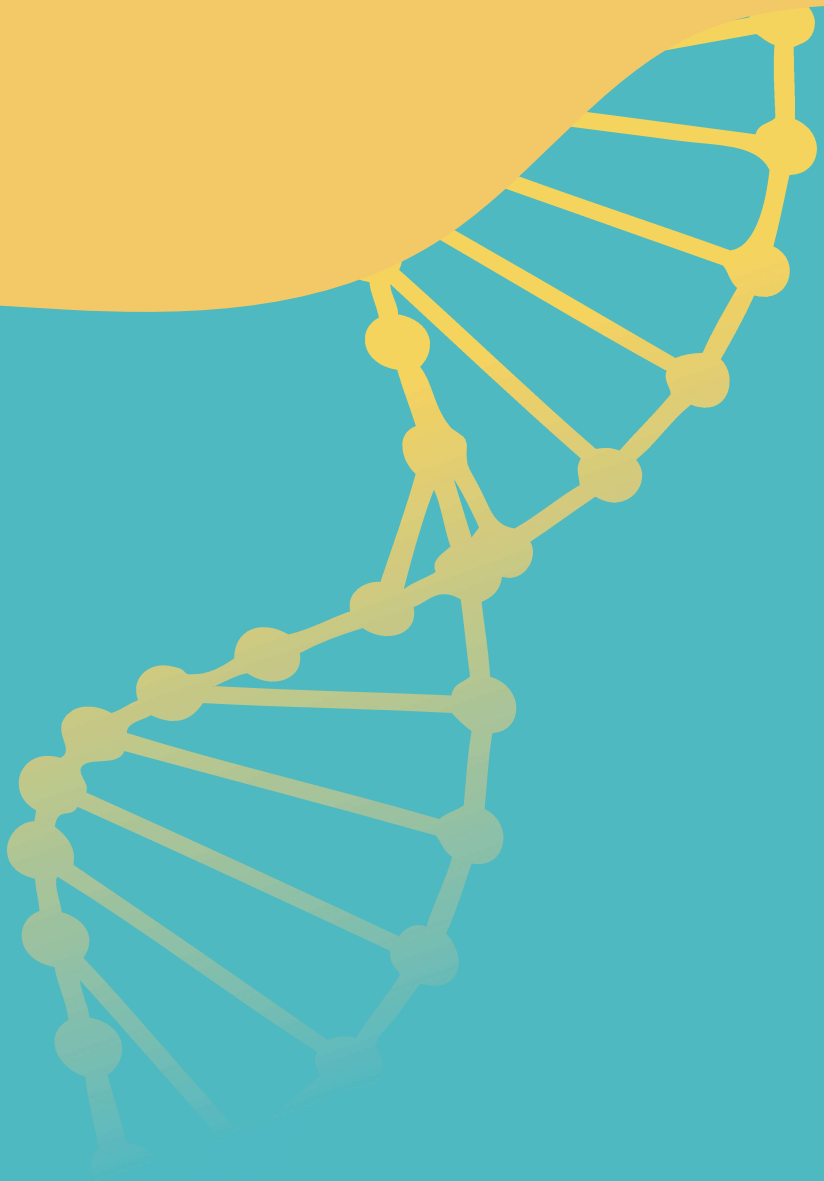
**康知因**
成人健檢基因篩檢

針對心血管、結締組織、代謝相關疾病篩檢，您和家人能透過改善生活習慣遠離疾病。

**癌症風險**
基因篩檢

針對常見癌症篩檢，讓您和家人能提早了解罹癌風險，早期偵測更能及早預防。





更多資訊請至創源官方網站

免費客服專線:**0800-818-777**

H01010200_2205