

CancerNext-Expanded

遺傳性癌症基因檢測

了解您的癌症風險
提早發現及預防

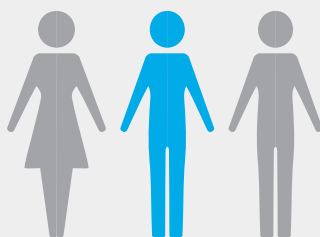


Ambry Genetics®

A Konica Minolta Company

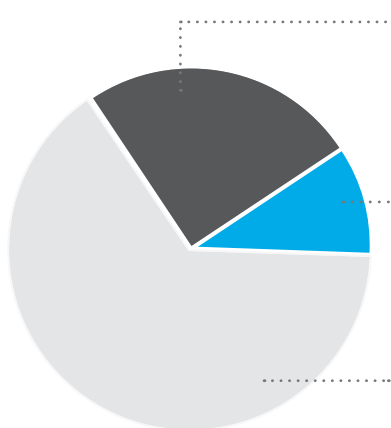


基礎知識



每3位成年人就有1位
患上癌症

癌症種類



家族性癌症

家族成員常患癌症可能是由於基因或者其他共有因素引起的, 例如: 環境和生活方式

遺傳性癌症

遺傳基因的改變 (基因突變), 可以從父母傳給孩子, 使各家族成員的癌症發病率偏高

偶發性癌症

偶然發生在一個或兩個家庭成員中, 尤其是年長的家庭成員

在一般人群中
癌症診斷
的平均年齡

66
歲



基因檢測

能夠更好的幫助您了解
自己的癌症風險

關於遺傳性癌症

許多人有癌症家族史, 但大多數癌症中只有**5-10%**是遺傳性的。

遺傳性基因突變是與生俱來的, 並不會隨著時間而改變。

了解您是否有**遺傳性基因突變**能夠幫助您更詳細了解自己的癌症風險。

癌症風險較高的人可能需要進行篩查, 如乳房X光檢查或結腸鏡檢查, 因為遺傳性癌症發病較早, 病發機率較高。

您應該進行 基因檢測嗎?

如果您對以下任何問題回答“是”，

遺傳性癌症基因檢測也許是您和家人的選擇。

1 您或您的家人*是否在年輕時被診斷患有癌症 (<50歲) ?

2 您或您的家人*是否被診斷患有多過一種癌症?

3 您或您的家人*是否被診斷患有罕見的癌症/腫瘤, 如副神經節瘤, 嗜鉻細胞瘤或甲狀腺髓質癌?

4 您的母親或父親家族有否多人罹患癌症?

5 您或您的家人*是否攜帶癌症基因突變?

您的醫療機構可能會提出其他原因建議您做基因檢測

*“家人”是指有血緣關係的親屬, 如兄弟姐妹/父母/祖父母/外祖父母/姑姑/姨姨/伯伯/叔叔/舅舅/堂兄弟姐妹/表兄弟姐妹/侄子侄女/外甥外甥女/兒子女兒/孫子孫女/外孫外孫女

基因和相關癌症

CancerNext-Expanded 包括67種基因，這些基因與以下一種或多種癌症/腫瘤的終身風險有關（例如乳腺癌，卵巢癌，子宮癌，結直腸癌，腎癌，前列腺癌，腦癌和/或其他癌症/腫瘤）。下面的“✓”列出了每個基因對應的癌症類型。

基因	乳腺	卵巢	結直腸	子宮	胰腺	前列腺	胃	腎臟	內分泌*	腦或其他神經系統	黑色素瘤	其他
AIP										✓		
ALK										✓		✓
APC			✓		✓		✓		✓	✓		✓
ATM	✓				✓	✓						
BAP1								✓			✓	✓
BARD1, MRE11A, RAD50	✓											
BLM	✓		✓									
BRCA1	✓	✓			✓	✓						
BRCA2	✓	✓			✓	✓					✓	
BRIP1	✓	✓										
BMPR1A, SMAD4			✓				✓					
CDH1	✓						✓					
CDK4											✓	
CDKN1B									✓	✓		✓
CDKN2A					✓					✓	✓	

* 內分泌包括至少一種以下的癌症：副神經節瘤，嗜鉻細胞瘤，甲狀腺癌，類癌，胰腺神經內分泌腫瘤和/或腎上腺腫瘤

基因	乳腺	卵巢	結直腸	子宮	胰腺	前列腺	胃	腎臟	內分泌*	腦或其他神經系統	黑色素瘤	其他
CHEK2	✓		✓			✓						✓
DICER1		✓								✓		✓
FANCC	✓											
FH								✓	✓			✓
FLCN								✓				
GALNT12			✓									
GREM1			✓									
HOXB13						✓						
MAX									✓			
MEN1									✓	✓		✓
MET								✓				
MITF								✓			✓	
MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM		✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓		✓		✓
MUTYH	✓		✓									
NBN	✓					✓				✓		✓
NF1	✓								✓	✓		✓
NF2									✓	✓		✓
PALB2	✓	✓			✓	✓						
PHOX2B										✓		✓
POLD1, POLE			✓									

* 內分泌包括至少一種以下的癌症：副神經節瘤，嗜鉻細胞瘤，甲狀腺癌，類癌，胰腺神經內分泌腫瘤和/或腎上腺腫瘤

基因	乳腺	卵巢	結直腸	子宮	胰腺	前列腺	胃	腎臟	內分泌*	腦或其他神經系統	黑色素瘤	其他
POT1										✓		
PRKAR1A									✓	✓		✓
PTCH1										✓		✓
PTEN	✓		✓	✓				✓	✓	✓	✓	✓
RAD51C	✓	✓										
RAD51D	✓	✓				✓						
RB1											✓	✓
RET									✓			
SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD								✓	✓			
SMARCA4		✓								✓		✓
SMARCB1								✓		✓		✓
SMARCE1										✓		
STK11	✓	✓	✓		✓							✓
SUFU										✓		✓
TMEM127									✓			
TP53	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
TSC1, TSC2								✓		✓		✓
VHL								✓	✓	✓		✓
XRCC2	✓											

* 內分泌包括至少一種以下的癌症：副神經節瘤，嗜鉻細胞瘤，甲狀腺癌，類癌，胰腺神經內分泌腫瘤和/或腎上腺腫瘤

基因檢測有哪些好處？

對您來說：

您的醫療機構可以根據您的基因檢測結果來調整您的癌症篩查計劃（例如首次篩查年齡，方式和頻率）。

- 癌症篩查的例子包括乳房X光檢查，乳房磁力共振檢查，結腸鏡檢查，前列腺檢查，皮膚科檢查或其他適當的篩查

您的醫療機構會討論可能的癌症預防方案，例如預防性手術以降低某些癌症的風險。

- 例子包括預防性乳房切除術（在癌症發生前切除一個或兩個乳房）或預防性卵巢切除術（在癌症發生前切除卵巢和輸卵管）

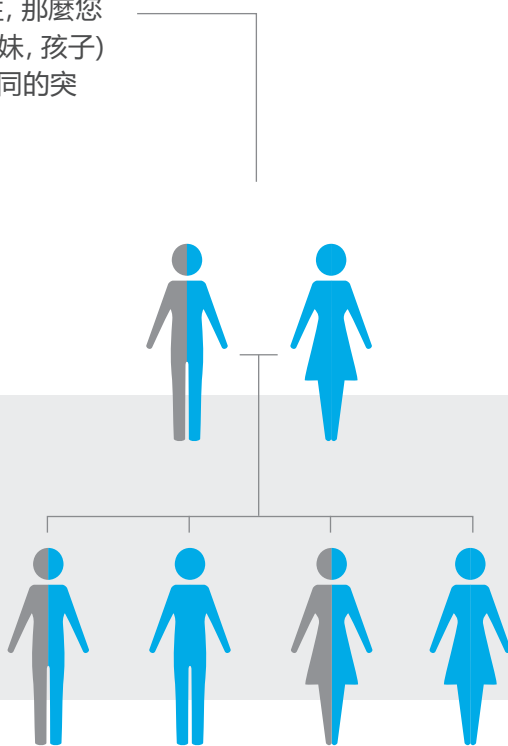
您的醫生可以根據您的基因檢測結果來討論其他個體化治療方案的可能性。

針對您的家庭成員:

如果您的基因突變檢測呈陽性, 那麼您的親人 (如您的父母, 兄弟, 姐妹, 孩子) 就會有50/50隨機概率帶有相同的突變。

■ 有基因突變

■ 沒有基因突變



- 男性和女性有相同的機會繼承突變, 但他們患上癌症的機會可能不同。
- 此基因檢測通常推薦給成年人, 對於18歲以下的兒童, 請諮詢您的醫療機構, 討論此檢測是否對他們有幫助。

可能的基因檢測結果

⊕ 陽性

至少在一種基因中發現突變

癌症風險可能會增加，並針對變異的基因作出疾病管理建議
可能會建議對某些家庭成員進行基因檢測

⊖ 陰性

所測試的基因中均未發現基因突變

癌症風險和管理建議會根據個人和家族病史而提供
與您的醫療機構聯繫，了解是否應該為您的家庭成員進行基因檢測

? 不確定意義的變異(vus)

至少發現了一個突變，但尚未清楚這種變化是否會增加癌症風險
癌症風險和管理建議會根據個人和家族病史而提供
與您的醫療機構聯繫，了解是否應該為您的家庭成員進行基因檢測

更多的參考資源

Ambry's Patient Education
Website

ambrygen.com/patient

American Cancer Society

cancer.org

American Society of Clinical
Oncology

cancer.net

CancerCare

cancercare.org

Genetic Information
Nondiscrimination Act

ginahelp.org

National Cancer Institute

cancer.gov



尋找遺傳顧問

National Society of Genetic
Counselors

nsgc.org

Canadian Association of
Genetic Counsellors

cagc-accg.ca

常見問題解答

1 如何進行基因檢測以及需要多長時間?

本基因檢測是使用血液或唾液樣本，樣本用特殊試劑盒收集後，盡快以空運送抵Ambry (均由您的醫療機構協調)。此測試尋找導致癌症風險增加的突變。測試完成所需的時間約四至五週，結果將發送給您的醫療機構。

2 我的結果準備好後會發生什麼?

您的醫療機構將收到您的結果，Ambry不會直接發送給您。每個醫療機構可能有不同的方法和時間安排，請與他們聯繫以討論您的結果，根據您的測試結果，您的醫療機構將討論後續步驟。

3 我應該告訴家人我的基因檢測結果嗎?

與家人分享您的結果是非常重要的，因為他們可能會提供有關其癌症風險和管理方案的其他信息。您的醫療機構也會協助您尋找告知家庭成員的最佳方式。

仍有問題?

請諮詢您的醫生或訪問我們的網站: ambrygen.com

尋找答案