

CancerNext-Expanded

遗传性癌症基因检测

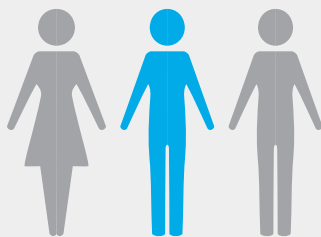
了解您的癌症风险
早发现及预防



Ambry Genetics®
A Konica Minolta Company

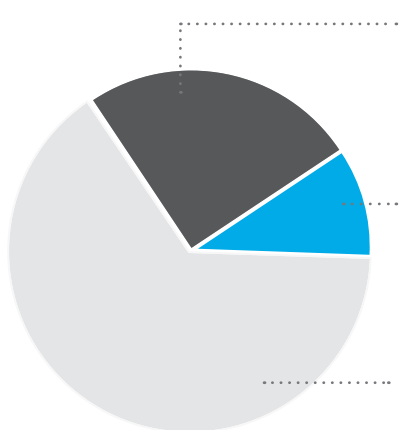


基础知识



每**3**位成年人就有**1**位
患上癌症

癌症种类



家族性癌症

家族成员常患癌症可能是由于基因或者其他共有因素引起的, 例如: 环境和生活方式

遗传性癌症

遗传基因的改变 (基因突变), 可以从父母传给孩子, 使各家族成员的癌症发病率偏高

散发性癌症

偶然发生在一个或两个家庭成员中, 尤其是年长的家庭成员

在一般人群中
癌症诊断
的平均年龄

66
岁



基因检测

能够更好的帮助您了解
自己的癌症风险

关于遗传性癌症

许多人有癌症家族史,但大多数癌症中只有**5-10%**是遗传性的。

遗传性基因突变是**与生俱来的**,并不会随着时间而改变。

了解您是否有**遗传性基因突变**能够帮助您更详细了解自己的癌症风险。

癌症风险较高的人可能需要**进行筛查**,如乳房X光检查或结肠镜检查,因为遗传性癌症发病较早,病发机率较高。

您应该进行 基因检测吗?

如果您对以下任何问题回答“是”，

遗传性癌症基因检测也许是您和家人的选择。

1 您或您的家人*是否在年轻时被诊断患有癌症 (≤50岁) ?

2 您或您的家人*是否被诊断患有多过一种癌症 ?

3 您或您的家人*是否被诊断患有罕见的癌症/肿瘤, 如副神经节瘤, 嗜铬细胞瘤或甲状腺髓样癌?

4 您的母亲或父亲家族有否多人罹患癌症?

5 您或您的家人*是否携带癌症基因突变?

您的医疗机构可能会提出其他原因建议您做基因检测

*“家人”是指有血缘关系的亲属, 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/儿子女儿/孙子孙女/外孙外孙女

基因和相关癌症

CancerNext-Expanded 包括67种基因, 这些基因与以下一种或多种癌症/肿瘤的终身风险有关 (例如乳腺癌, 卵巢癌, 子宫癌, 结直肠癌, 肾癌, 前列腺癌, 脑癌和/或其他癌症/肿瘤)。下面的“✓”列出了每个基因对应的癌症类型。

基因	乳腺	卵巢	结直肠	子宫	胰腺	前列腺	胃	肾脏	内分泌*	脑或其他神经系统	黑色素瘤	其他
AIP										✓		
ALK										✓		✓
APC			✓		✓		✓		✓	✓		✓
ATM	✓				✓	✓						
BAP1								✓			✓	✓
BARD1, MRE11A, RAD50	✓											
BLM	✓		✓									
BRCA1	✓	✓			✓	✓						
BRCA2	✓	✓			✓	✓					✓	
BRIP1	✓	✓										
BMPR1A, SMAD4			✓				✓					
CDH1	✓						✓					
CDK4											✓	
CDKN1B									✓	✓		✓
CDKN2A					✓					✓	✓	

* 内分泌包括至少一种以下的癌症: 副神经节瘤, 嗜铬细胞瘤, 甲状腺癌, 类癌, 胰腺神经内分泌肿瘤和/或肾上腺肿瘤

基因	乳腺	卵巢	结直肠	子宫	胰腺	前列腺	胃	肾脏	内分泌*	脑或其他神经系统	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			✓									

* 内分泌包括至少一种以下的癌症: 副神经节瘤, 嗜铬细胞瘤, 甲状腺癌, 类癌, 胰腺神经内分泌肿瘤和/或肾上腺肿瘤

基因	乳腺	卵巢	结直肠	子宫	胰腺	前列腺	胃	肾脏	内分泌*	脑或其他神经系统	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	✓											

* 内分泌包括至少一种以下的癌症: 副神经节瘤, 嗜铬细胞瘤, 甲状腺癌, 类癌, 胰腺神经内分泌肿瘤和/或肾上腺肿瘤

基因检测有哪些好处?

对您来说:

您的医疗机构可以根据您的基因检测结果来调整您的癌症筛查计划 (例如首次筛查年龄, 方式和频率)。

- 癌症筛查的例子包括乳房X光检查, 乳房核磁共振检查, 结肠镜检查, 前列腺检查, 皮肤科检查或其他适当的筛查

您的医疗机构会讨论可能的癌症预防方案, 例如预防性手术以降低某些癌症的风险。

- 例子包括预防性乳房切除术 (在癌症发生前切除一个或两个乳房) 或预防性卵巢切除术 (在癌症发生前切除卵巢和输卵管)

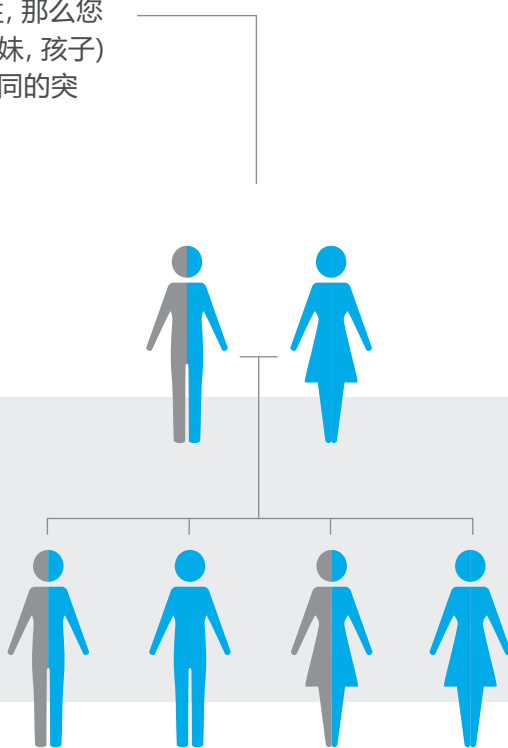
您的医生可以根据您的基因检测结果来讨论其他个性化治疗方案的可能性。

针对您的家庭成员:

如果您的基因突变检测呈阳性, 那么您的亲人 (如您的父母, 兄弟, 姐妹, 孩子) 就会有50/50随机概率带有相同的突变。

■ 有基因突变

■ 没有基因突变



- 男性和女性有相同的机会继承突变, 但他们患上癌症的机会可能不同。
- 此基因检测通常推荐给成年人, 对于18岁以下的儿童, 请咨询您的医疗机构, 讨论此检测是否对他们有帮助。

可能的基因检测结果

阳性

至少在一种基因中发现突变

癌症风险可能会增加, 并针对变异的基因作出疾病管理建议

可能会建议对某些家庭成员进行基因检测

阴性

所测试的基因中均未发现基因突变

癌症风险和管理建议会根据个人和家族病史而提供

与您的医疗机构联系, 了解是否应该为您的家庭成员进行基因检测

不确定意义的变异(vus)

至少发现了一个突变, 但尚未清楚这种变化是否会增加癌症风险

癌症风险和管理建议会根据个人和家族病史而提供

与您的医疗机构联系, 了解是否应该为您的家庭成员进行基因检测

更多的参考资源

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



寻找遗传顾问

National Society of Genetic
Counselors

nsgc.org

Canadian Association of
Genetic Counsellors

cagc-accg.ca

常见问题解答

1 如何进行基因检测以及需要多长时间?

本基因检测是使用血液或唾液样本, 样本用特殊试剂盒收集后, 尽快以空运送抵Ambry (均由您的医疗机构协调)。此测试寻找导致癌症风险增加的突变。测试完成所需的时间约四至五周, 结果将发送给您的医疗机构。

2 我的结果准备好后会发生什么?

您的医疗机构将收到您的结果, Ambry不会直接发送给您。每个医疗机构可能有不同的方法和时间安排, 请与他们联系以讨论您的结果, 根据您的测试结果, 您的医疗机构将讨论后续步骤。

3 我应该告诉家人我的基因检测结果吗?

与家人分享您的结果是非常重要的, 因为他们可能会提供有关其癌症风险和管理方案的其他信息。您的医疗机构也会协助您寻找告知家庭成员的最佳方式。

仍有问题?

请咨询您的医生或访问我们的网站: ambrygen.com

备注

寻找答案