



## 我有乳癌家族史，我該接受遺傳性癌症基因檢測嗎？

### 前言

乳癌的發生是經由單個或多個癌症相關基因的突變所導致的疾病，這些癌症相關基因突變往往是後天的因素造成，包括所接觸的環境、飲食及生活習慣等。

但是目前已知家族中有乳癌患者，其成因並非全然由單基因突變所引起，可能是由於多基因遺傳與後天環境因子交互作用而形成的。因此導致癌症發生的機率比一般人高，發生年齡也比一般人年輕。本表單可以提供您遺傳性癌症基因檢測的相關資訊並且透過諮詢醫師幫助您了解自己是否需要接受基因檢測。

### 適用對象 / 適用狀況

(根據2024年NCCN遺傳性/家族性高危險評估指南)<sup>1</sup>

●  $\geq$ 一等親有任一以下條件：

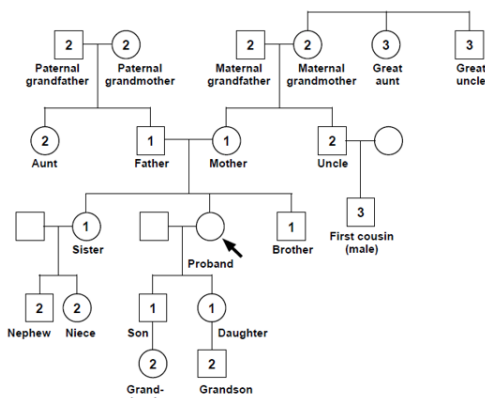
1.  $\leq$ 50歲乳癌
2. 任何年紀發生三陰性乳癌、男性乳癌、卵巢癌，胰臟癌、轉移性癌症、高風險群癌症
3.  $\geq$ 三等親內發生乳癌或前列腺癌

● 任何年齡之乳癌病人有任一以下條件：

1.  $\geq$ 1位三等親內 $\leq$ 50y發生乳癌或卵巢癌，胰臟癌，轉移性癌症或任何年紀發生高風險前列腺癌。
2.  $\geq$ 3位三等親內或雙親發生乳癌者。

● 家族內有已知癌變基因成員。

PEDIGREE: FIRST-, SECOND-, AND THIRD-DEGREE RELATIVES OF PROBAND<sup>a</sup>



註：



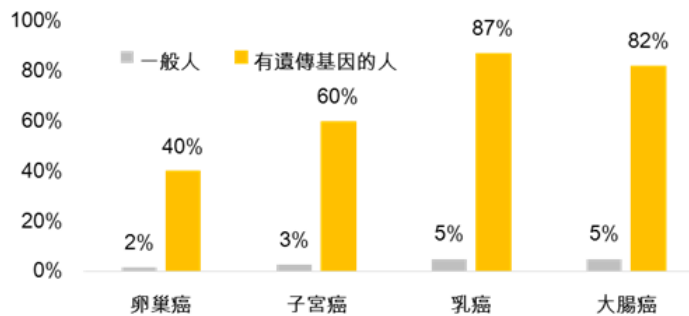
## 疾病或健康議題簡介

### 一、為什麼要接受遺傳性癌症基因檢測？

根據研究顯示(Nat. Cancer Inst. 2017)<sup>2</sup>，當遺傳到某些基因變異就可能比一般人高出二十倍的罹癌風險。因此，遺傳性癌症基因風險檢測能讓您了解自己的罹癌風險並做好健康管理計畫。

有遺傳性癌症基因變異的人，  
通常：

- 罹患癌症的風險較高
- 罹患癌症的年紀較輕
- 癌症的進展較快速



### 二、若檢測出來的結果為陽性(測出病理性突變基因)，接下來我該怎麼做？

首先，必須建立一個正確的觀念是檢測結果為陽性並不表示已經罹癌。

此外根據研究指出，大約有10%的癌症形成是由遺傳因素造成，其餘九成為後天因素造成。進一步說明，乳癌遺傳性基因突變以BRCA1, BRCA2為大宗約佔所有突變的50%其它尚有TP53, PTEN, CDH1, CHK2, STK11, ATM, PALB2等，不同基因的突變乳癌風險也會有些微的差異。

因此，檢測的結果為陽性僅能代表罹癌的風險會比一般人高。我們可以做的是制訂個人健康管理計畫。以BRCA1/2突變為例<sup>3</sup>：

1. 從18歲起，乳房自我檢查。
2. 從25歲起，每6-12個月要乳房臨床檢查。
3. 乳房篩檢
  - 25-29歲，每年一次乳房磁振攝影(MRI)。
  - 30-75歲，每年一次乳房攝影及乳房磁振攝影(MRI)。
  - >75歲則依個人狀況決定。
4. 討論乳房減危切除手術(risk reducing mastectomy)
5. 建議卵巢輸卵管減危切除手術(risk reducing salpigo-oophorectomy)。
  - 35-40歲，若為BRCA2則建議40-45歲。



6. 考慮減危藥物使用
  - Tamoxifen >可降低BRCA2乳癌發生率
  - 避孕藥 >臨床證據不一致
7. 維持健康的體重BMI<25
8. 規律運動的習慣
9. 少酒
10. 禁煙
11. 營養飲食

### 三、對於目前市面上有這麼多的基因檢測公司，我該如何選擇？

通常民眾最在意的是「基因檢測費用高，卻感覺不到跟治療的直接關聯」。現今，許多新穎的醫療技術相繼問世，一個檢測平台能偵測的範圍愈廣愈詳盡，且其精準度不能因為檢測項目多而下降，費用也要在病人可負擔的範圍內，都是需納入考量的因素。早期基因檢測只能檢測 BRCA 1 和 BRCA 2，做的基因檢測組數較少，而過去三到五年是台灣基因檢測的快速發展期，現在最大的基因檢測組合可檢測多組基因，做一次檢測就可以將相關罹癌風險和資訊一網打盡。

因此，建議可從多方面來選擇適合的基因檢測方法：

1. 檢測技術平台：隨著分子技術的進步，現今基因檢測的技術平台已進展到次世代定序(NGS)的方法，優點是：
  - 可以同時分析成千上萬條序列，有別於傳統的定序法一次只能定序一種序列
  - 錯誤率極低
  - 目前最先進的技術
  - 可以整段基因掃描，確切找出變異點；有別於傳統只看熱點基因(hot spot)的方式
2. 可偵測的遺傳癌症基因組數：目前市面上可偵測到多組基因組數
3. 可檢測的癌症種類：可檢測到的癌症種類包含：乳房、前列腺、大腸及直腸、胃、食道、小腸、子宮內膜、子宮肌層、子宮頸、卵巢、泌尿道及膀胱、腎臟、甲狀腺、軟組織、肺臟及胸膜、胰臟外分泌部、胰臟內分泌部、頭頸部、中樞神經系統、皮膚、骨骼、各種分泌腺、肝臟、血液、周邊神經系統等相關癌種。
4. 檢測的費用：由於基因檢測逐漸普及，費用也會是民眾如何選擇基因檢測的重點考量因素。因此檢測費用必須是親民且民眾可負擔的價格。



中山醫學大學附設醫院  
醫病共享決策輔助評估表

5. 遺傳性癌症基因的檢測流程：先填寫相關檢測資料及自願書→到檢驗科進行採血或採取口腔黏膜樣本→約2-4週後會收到報告(依不同的檢測項目或不同公司，報告時間會有所不同)→屆時會提供報告。

6. 隱私權

是否不讓他人知道檢驗結果，可由病患自行決定。

但建議讓家屬及其醫療團隊人員知道結果，因為後續的追蹤及預防對病患和其家屬是相當重要的。

最後，許多醫師表示：「技術進步為人類帶來便利，可一次把相關的癌症基因都檢測完，而且又符合國際上的癌症指引。當然，這對病人來講也是最好的方式。」<sup>4</sup>

您目前比較想要選擇的方式是：

我想接受遺傳性癌症基因檢測

我目前不想接受遺傳性癌症基因檢測

～後面尚有題目，請繼續回答，謝謝～



中山醫學大學附設醫院  
醫病共享決策輔助評估表

請透過以下四個步驟來幫助您做決定

步驟一：比較優點、缺點、風險、副作用(併發症)、可能的費用。

考量項目	接受遺傳性癌症基因的檢測	不接受遺傳性癌症基因的檢測
個人健康管理	1. 可以更了解罹癌的風險。 2. 本身增加篩檢的頻率，早期發現即早治療。 3. 同時了解具有相同基因其他癌別的風險，提早重視，提升治癒率。	1. 無法預知罹癌的風險。 2. 18 歲起，乳房自我檢查。
治療方式	根據基因檢測結果，制定治療方式	根據各醫院治療標準指引制定治療方式
健保給付	無	有乳癌家族史者, 40 歲以上每兩年一次乳房攝影
費用考量	需自費，費用約數萬元(依不同公司，檢驗項目多寡而定)	無

步驟二、您選擇醫療方式會在意的項目程度為何？（請圈選）

考量項目	感受程度				
	1分				5分
專業人士協助評估與給予建議	不在意	不太在意	普通	在意	非常在意
	1	2	3	4	5
事先了解罹病可能性	不重要	不太重要	普通	重要	非常重要
	1	2	3	4	5
花費費用	不擔心	不太擔心	普通	擔心	非常擔心
	1	2	3	4	5
花費時間	不重要	不太重要	普通	重要	非常重要
	1	2	3	4	5

步驟三：您對治療的認知有多少？（請勾選✓）

	對	不對	我不確定
1. 所謂遺傳性癌症表示: 本身的罹癌是遺傳到父或母方的基因變異而導致的癌症。			
2. 人的遺傳基因不會隨時間而改變，所以遺傳基因檢測一輩子只要做一次就好。			
3. 做了遺傳性癌症基因檢測的結果為陽性表示已經罹癌。			
4. 帶有遺傳性癌症基因變異表示罹癌的風險會比一般人還要高。			



中山醫學大學附設醫院  
醫病共享決策輔助評估表

步驟四：您現在確認好想要的治療方式嗎？

1. 我已經確認好想要的治療方式，我決定選擇：（下列擇一）

我想接受遺傳性癌症基因檢測

我目前不想接受遺傳性癌症基因檢測，原因：\_\_\_\_\_

2. 目前我還無法決定

我想再與我的主治醫師討論我的決定

我想要再與其他人(包含配偶、家人、朋友或第二意見提供者…)討論我的決定

3. 對於以上治療方式，我想要再了解更多，我的問題有：

---

---

完成以上評估後，您可以將此份結果與您的主治醫師討論。

主治醫師/SDM 教練：

患者/家屬簽名欄：

日期：                  年                  月                  日

～感謝您撥空填寫，敬祝 順心～





中山醫學大學附設醫院  
醫病共享決策輔助評估表

最後，請花一點點時間幫我們完成下列評估。

您的肯定跟建議是我們的動力

### 醫療決定品質評估

	不同意	不太同意	普通	同意	非常同意
1. 在下決定前，幫助我知道每個選項的優點及缺點	1	2	3	4	5
2. 在下決定前，幫助我辨識想詢問醫生的問題	1	2	3	4	5
3. 在下決定前，幫助我表達疑慮與想法且受到醫療人員重視	1	2	3	4	5
4. 在決定治療方式時，了解在意問題的好處及壞處	1	2	3	4	5
5. 在決定治療方式時，得到足夠的幫助或建議來作決定	1	2	3	4	5
6. 在決定治療方式時，作了最適合的決定	1	2	3	4	5
7. 在協助你下決定時，醫療人員的努力程度	1	2	3	4	5
8. 這樣的醫病溝通方式，能減少我的焦慮	1	2	3	4	5
9.這份決策輔助工具，是否有描述、圖片、呈現方式或題目，讓您不容易理解或作答？請簡述：					
10.是否有想知道且關係到抉擇的問題，但這份決策輔助工具沒有說明？請簡述：					

參考：醫策會「病人安全共進計畫 成效評估調查問卷（民眾版）」



中山醫學大學附設醫院  
醫病共享決策輔助評估表

有建議也歡迎提出

---

---

參考文獻：

1. NCCN: 美國國家綜合癌症網絡  
NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN guidelines)  
Genetics/Familial High-Risk Assessment: Breast and Ovarian, and Pancreatic V2. 2024.
2. The Genetics of Cancer  
<http://www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics>.
3. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN guidelines) Breast Cancer Risk Reduction, V1. 2019.
4. Kurian AW, et al. Clinical Evaluation of a Multiple-Gene Sequencing Panel for Hereditary Cancer Risk Assessment. JCO 2014; 32: 2001-2009.