***資料單張：***

***乳癌病人血液BRCA1/2基因突變檢驗***

***甚麽是基因?***

每個正常人體細胞內都有23對由DNA （脫氧核糖核酸）及蛋白質組成的染色體。除「性染色體」外，每對染色體都有兩條染色單體，一條遺傳自父親，一條遺傳自母親。基因是染色體上一組帶有遺傳信息的DNA，控制細胞的分裂、製造和功能。然而，當基因發生突變，細胞可能會不受控地分裂和增生，有機會形成惡性腫瘤，影響身體其他組織。

***甚麽是BRCA1及BRCA2基因?***

BRCA1（**BR**east **CA**ncer 1）及BRCA2（**BR**east **CA**ncer 2）是乳癌及卵巢癌相關的基因，分別位於人類第17及第13號染色體上，作用是維持細胞的正常功能。

***突變如何發生在BRCA1/2基因上，突變的影響是甚麼?***

突變可以發生在非遺傳性的體細胞（somatic）或是遺傳性的生殖細胞（germline）上。

當BRCA1或BRCA2基因發生突變，會增加遺傳性乳癌卵巢癌綜合症的風險，並增加罹患某些癌症的機會，例如女性患上乳癌或卵巢癌，而且會比一般人早發病。另外，不論男女，BRCA1/2基因突變亦會增加患上其他癌症的風險，包括胰臟癌或黑色素瘤（一種皮膚癌），而男性患上前列腺癌的風險亦會增加。

***卵巢癌的風險***

一般女性終生罹患卵巢癌的風險約為1.4%。根據最新文獻，估計39% - 58%帶有BRCA1基因突變的女性，以及13% - 29%帶有BRCA2基因突變的女性會在70歲或之前患上卵巢癌。

***乳癌的風險***

一般女性終生罹患乳癌的風險約為12%。根據最新文獻，估計60% - 72%帶有BRCA1基因突變的女性，以及55% - 69%帶有BRCA2基因突變的女性會在70歲或之前患上乳癌。

***遺傳風險***

帶有生殖細胞BRCA1/2基因突變的人，體內會有一對突變的BRCA1/2基因。他們每名子女有50%（一半）機會遺傳到該突變的BRCA1/2基因，因而增加患癌的風險。

***甚麽是BRCA1/2基因檢驗?***

BRCA1/2基因檢驗可以讓醫生確定癌症的成因是否由BRCA1或BRCA2基因突變引起。

病人會進行血液BRCA1/2（生殖細胞）突變檢驗。如突變的BRCA1/2基因在血液（生殖細胞）中驗出，則很大機會癌症是由遺傳性乳癌卵巢癌綜合症引起。

***這種基因檢驗是如何進行的?我有需要住院嗎?***

進行血液BRCA1/2（生殖細胞）突變檢驗，只需要在門診診所抽取血液樣本，但如病人曾進行異體骨髓移植，則血液樣本不適合作此檢驗，醫生會收集替代樣本如唾液或口腔粘膜拭子。

BRCA1/2基因檢驗大約兩至三個月會有檢驗結果。

***BRCA1/2基因檢驗可能出現甚麼檢驗結果? 應該怎樣解讀?***

***(i) 發現致病性突變：***若致病性突變在血液樣本（生殖細胞）中驗出，病人極有可能患有遺傳性乳癌卵巢癌綜合症。

***(ii) 沒有發現致病性突變：***表示對相關基因所作的分子診斷未能確定或成立，原因可能是在血液中沒有找到致病性突變，或因現有技術的局限性或其他未知因素。然而，此結果並不完全排除病人的血液樣本有BRCA1/2基因突變的可能性。

***(iii) 不能確定致病性的基因變異︰***表示發現有基因突變，但在現今的醫學遺傳學知識下，未能確定此基因突變會否導致任何疾病，或只屬於良性的多態性變異。多態性變異是指該突變會在多於1% 的人口中出現，故對健康大抵不會有不良影響。假如檢驗結果是「不能確定致病性的基因變異」，醫生可能轉介病人接受遺傳諮詢及進一步的基因遺傳檢驗，但即使如此，亦未必可以得出肯定的結論。

檢驗報告所得的結果和解讀，是基於現今的技術和知識，惟日後發展可能帶來新的啟發，或對有關結果有不同理解。日後如需要作進一步檢驗，可能需提供新的樣本。

***BRCA1/2基因檢驗的好處是甚麼?***

在個人層面，基因檢驗結果有助醫療人員作出癌症治療的決定。對於驗出有遺傳性乳癌卵巢癌綜合症的病人，可由此得知更多有關將來罹患癌症風險的資料，讓醫療人員可以制定一套切合病人需要的全面管理方案。

病人的近親（不論性別包括其父母、兄弟姊妹及子女）可能有50% 機會帶有相同的突變基因，因此報告結果可能揭示了家人健康或遺傳方面的風險因素。

有致病性突變或「不能確定致病性的基因變異」的病人及其近親，會獲轉介往遺傳諮詢診所接受進一步跟進。

***BRCA1/2基因檢驗對病人及其家人有甚麼潛在風險及影響?***

血液BRCA1/2（生殖細胞）突變檢驗的結果有可能對病人及╱或其家人帶來影響，例如保險申請及心理或社交方面。病人在進行檢驗前，應考慮基因檢驗結果可能帶來的影響。

***我需要告訴家人或其他人我的基因檢驗結果嗎?***

BRCA1/2基因檢驗結果只會向病人發出，病人沒有義務把結果告知家人或其他人，但我們極力鼓勵病人告知家人此重要資訊。若病人喪失決定能力或不幸身故，而未能得悉檢驗結果，在血液BRCA1/2（生殖細胞）突變檢驗報告發出後的三個月內，有可能會向提出請求的指定受託人披露結果。基因檢驗結果一般會載於個人醫療紀錄內，因此獲授權取覽病人醫療紀錄的人士或機構，可能會得悉病人的基因檢驗結果。