

乳癌高風險家族乳癌基因篩檢

血液腫瘤科 林哲斌 醫師

乳癌是一個容易有家族遺傳基因的疾病，這裡提供該如何檢測乳癌基因 (BRCA1, BRCA2) 的建議：

1. 第一類病患(尚未罹癌)：已經有家族乳癌病史之健康女性：
 - 1) 家族中單一病人罹患乳癌或卵巢癌
 - 2) 家族中有兩個或兩個以上成員在 50 歲以前罹患乳癌
 - 3) 家族中有男性乳癌患者
 - 4) 早發性乳癌患者
2. 已第二類病患 (已罹癌)：罹患乳癌，但可能帶有乳癌遺傳基因的患者，以利後續之乳癌之治療。

第一類病患(尚未罹癌)：若屬於前述病人族群之健康者，經乳房或腫瘤專科醫師之諮詢後，可以自費選擇檢測乳癌基因(BRCA1, BRCA2)做檢測，以採取降低乳癌風險之處置。

第二類病患 (已罹癌)：可分為 1. 年輕之乳癌患者經乳癌手術及輔助性治療後，有或無家族史者。或 2. 乳癌之亞型為三陰性(Triple negative)(健保建議於此類患者)，亦或 Her 2 陽性之轉移性乳癌患者。可以藉由自費檢測乳癌基因之有無進行標靶藥物治療，增進存活率

臨床治療建議：

第一類病患(尚未罹癌)：若 BRCA1/2 遺傳基因篩檢異常(有突變)，則可以選擇使用下列方法來降低乳癌發病之風險：

1. 提早進行乳癌篩檢 (目前衛福部提供 40-44 歲具乳癌家族史的婦女，自 99 年起提供篩檢服務)
2. 預防性雙側乳癌全切除及雙側卵巢切除。
3. 預防性使用抗女性荷爾蒙藥物泰莫西芬(Tamoxifen)。

第二類病患 (已罹癌)：已罹癌的婦女，檢測到 BRCA1/2 遺傳基因異常，則癌細胞不易被藥物清除，因為 BRCA1 和 BRCA2 是腫瘤抑制基因，編碼參與通過同源重組修復途徑修復 DNA 雙鏈斷裂的蛋白質。而聚(腺苷二磷酸核糖)聚合酶 (PARP) 家族的成員對於 DNA 單鏈斷裂的修復至關重要。臨床上使用 PARP 抑制劑(標靶藥物) 可以加強對於癌細胞的凋亡。若是早期乳癌患者，可以在標準的輔助性化放療結束後追加此 PARP 抑制劑，有效的減少乳癌之復發(目前健保不給付)。另外若是已經轉移第四期之三陰性乳癌患者，先經過化學治療之後，若查出 BRCA1/2 遺傳基因篩檢異常，可以使用 PARP 抑制劑，有效的防止疾病蔓延，增加存活率(健保給付轉移性乳癌患者使用)。