



## CHEK2 基因出現致病性變異的家人資訊

本講義之目的主要為您提供基因檢驗結果的詳細資訊，以便您閱讀並與醫療服務提供者討論。研究人員將持續研究 CHEK2 基因，所以每年與醫療服務提供者確認一次，以便了解對您與家人重要的新資訊。（本文件中劃有底線的醫療術語詞彙表，請參閱最後一頁）。

### 什麼是遺傳性癌症？

- 癌症是常見的疾病。在美國，每 3 人就有 1 人在其的一生中罹患某種類型癌症。
- 約有 5-10% 的癌症（每 10 人中高達 1 人）為遺傳性。生而帶有致病性變異（亦稱為突變）的基因時，這種情況會增加罹患某種類型癌症的機率，即可能讓人患有遺傳性癌症。致病性變異可從一代傳給下一代。
- 由於 CHEK2 與癌症中度增加有關，因此某些帶有 CHEK2 致病性變異的家人可能無法顯示遺傳性癌症症候群的典型特徵。其他家人可能具有病史，其中包括婦女的乳癌和/或結腸癌。

### 什麼是致病性變異？

- DNA 是從雙親傳給小孩的遺傳物質。其包含我們身體如何發育、生長及運作的指令。基因是在身體中一小段需要執行特定工作的 DNA。部分基因決定眼睛顏色或身高等特徵，而其他基因則與我們的健康有關。
- 每個人基因中都有差異，因此讓我們與其他人不同。這絕大多數的變異並不會讓我們基因的運作方式產生變化。但是，部分變異的確會讓基因無法正常運作。這種變異稱為致病性變異或突變。

### 為什麼出現此致病性變異會造成癌症的風險增加？

- CHEK2 基因的工作就是防止癌症出現。這稱為腫瘤抑制基因。腫瘤抑制基因在正常運作的情況下可控制細胞的成長及分裂，藉此協助防止癌症出現。
- 生而帶有 CHEK2 致病性變異的人只會有一套可用的 CHEK2 基因複本，因此他們罹患特定類型癌症的風險高於平均值。

### 與此致病性變異相關聯的癌症風險有哪些？

- 生而帶有 CHEK2 致病性變異的人，罹患特定癌症種類的風險較高，如下表所概述。

表格：終身致癌風險（人生中隨時有機會罹患癌症）

|      | 沒有致病性變異的人 | 有 CHEK2 的人<br>致病性變異 |
|------|-----------|---------------------|
| 女性乳癌 | 10-12%    | 15-40%              |
| 結腸癌  | 4-5%      | 9-10%               |

美國國家癌症資訊網 (National Comprehensive Cancer Network) 遺傳／家族高風險評估乳房、卵巢及胰臟指引，2021 年第 2 版

- 上方數字以範圍顯示。這是因為並非所有家人／個人都有完全相同的風險程度。風險會受到環境因素、生活方式、個人病史、家族癌症病史及其他遺傳或未知因素。
- **CHEK2** 致病性變異也可能與其他癌症風險有關。一些正在研究的變異包括卵巢、男性乳房、子宮內膜、甲狀腺、攝護腺和黑色素瘤。
- **CHEK2** 基因中的某些致病性變異，特別是 **p.I157T (p.Ile570Thr)**，其女性乳腺癌的風險較一般為 **CHEK2** 致病性變異報告的風險較低 ( $\leq 20\%$ )。（請檢閱您的測試報告，以了解您帶有的 **CHEK2** 致病性變異。）

### 是否有可能修復致病性變異？

很不幸地，目前尚無法修復 **CHEK2** 基因中的致病性變異。但是，您可以變更醫療照護，以及生活方式中的特定行為。醫療服務提供者將與您討論這些選項並建立適合您的醫療照護計畫。

### 什麼是醫療照護建議？

目前針對帶有 **CHEK2** 致病性變異人士提供的醫療保健建議，專注於癌症監測（也稱為「篩檢」）。監測目的在於盡量診斷出早期階段的癌症。雖然科學家和醫師無法避免罹患癌症，但早期檢測相當重要。早期檢測出癌症時，成功治癒的機率更高。有一些非常好的監測方式並非適用於所有類型的癌症。

下表概述向出現 **CHEK2** 致病性變異人士提供的監測建議（改寫自美國國家癌症資訊網 (**National Comprehensive Cancer Network**) 遺傳／家族高風險評估：乳房、卵巢及胰臟指引，2021 年第 2 版）。*請注意這些是一般指引。提供給個別患者和家人的特定指引可能有所不同。*

| 癌症類型   | 監測建議  |
|--------|---|
| 乳癌（女性） | 從 40 歲開始，考慮每年進行乳房 X 光檢查、3D 斷層乳房攝影及顯影劑乳房攝影       |
| 結腸癌    | 每 5 年進行一次結腸鏡檢查，從 40 歲開始，或在一級親屬結直腸癌確診年齡前 10 年開始。 |

- 請務必注意，與 **CHEK2** 相關的癌症風險資訊是一個持續研究中的領域。帶有 **CHEK2** 致病性變異人士的癌症風險資訊和醫療照護建議，可能會隨時間的推移而改變。

### 我該向誰尋求醫療照護？

請務必找出您信任的醫療護理提供者提供長期追蹤護理。您的基層照護提供者可提供部分照護。在部分情況中，您必須諮詢專業醫療服務提供者。我們很樂意視需求將您轉介給 **Mass General** 的專家。

### 該如何活出健康的生活方式，以便降低罹患癌症的風險。

每個人都應遵循健康的生活方式，但對於癌症風險增加的人更為重要。根據美國癌症協會 (**American Cancer Society**) 說明，健康的生活方式包括：

- 避免抽菸。
- 維持健康的體重。
- 定期參與身體活動。
- 食用大量水果與蔬菜維持健康的飲食。
- 限制自己每天不超過 1 至 2 杯酒精飲料。
- 保護您的皮膚和眼睛，免於曝曬。
- 了解自己的身體和病史、家族病史及風險。
- 進行定期檢查和癌症篩檢檢驗。

### 我家人也出現致病性變異的機率為何？

- **您的小孩：**您的每位小孩都有 50% 的機率遺傳 *CHEK2* 基因的正常（可用）複本，以及 50% 的機率遺傳 *CHEK2* 致病性變異（不可用的複本）。*CHEK2* 致病性變異與兒童期癌症沒有關聯，且在 40 歲前不會變更個人的醫療照護計畫。因此，不建議對兒童（18 歲以下的未成年人）進行 *CHEK2* 致病性變異的檢驗。
- **您的兄弟姐妹及其他親屬：**在多數情況中，出現 *CHEK2* 致病性變異人士的兄弟姐妹有 50% 機率會有相同的致病性變異。此外，其他家人（例如雙親、堂表親、姑姨、叔伯）也會出現致病性變異的風險。
- **家庭計畫：**出現 *CHEK2* 致病性變異的人會擔心將 *CHEK2* 傳給小孩。部分生殖選項可用於降低將 *CHEK2* 致病性變異傳給小孩的機率。如果您有興趣深入了解這些選項，請聯絡您的遺傳諮詢師進行轉介。

遺傳諮詢師的信函將提供更具體的建議，以及哪些親屬適合進行基因檢驗。但是，如有任何進一步的問題，請隨時與我們聯絡。

### 我可以在哪裡找到其他資訊？

如有任何疑問或需要其他資源，請隨時與我們聯絡。有些患者發現與其他出現 *CHEK2* 致病性變異且有類似疑慮的人交談相當有幫助。如果您有興趣，我們很樂意為您安排。

下列清單為其他的資訊來源：

Center for Cancer Risk Assessment  
Mass General Cancer Center  
[www.massgeneral.org/ccra](http://www.massgeneral.org/ccra)  
(617) 724-1971

American Cancer Society  
[www.cancer.org](http://www.cancer.org)  
(800) 227-2345

Hereditary Colon Cancer Takes Guts  
[www.hcctakesguts.org](http://www.hcctakesguts.org)  
[info@HCCtakesGuts.org](mailto:info@HCCtakesGuts.org)

Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE)  
[www.facingourrisk.org](http://www.facingourrisk.org)  
(866) 288-RISK

### 癌症基因術語詞彙表：

- 細胞：任何生物的基本結構和功能單元。每個細胞都是化學物質和水的小型容器，並以細胞膜包裹。人體由 100 兆個細胞組成以形成身體的所有部位，例如器官、骨骼及血液。
- DNA：脫氧核糖核酸或 DNA 是從雙親傳承給小孩的遺傳物質，並提供我們身體每日如何發展、生長及運作的指令。
- 早期檢測：在癌症剛開始發展時找出其流程。
- 基因：基因是為特定特質提供指令的一小段 DNA。
- 遺傳特質：從雙親傳給小孩的個性或特徵。
- 終身致癌風險：個人在他或她的人生中會罹患癌症的機率。這在 75 或 80 歲有時候會定義為罹患癌症的機率。
- 致病性變異：讓基因無法正常運作的變化。這亦稱為突變。
- 風險抑制手術：在癌症擴散前切除健康的組織或器官的手術。亦稱為預防性手術。
- 監測：尋找癌症擴散前或癌症重現（復發）早期跡象的篩檢檢驗或程序。
- 症候群：同時出現的一組跡象和症狀，此為疾病或醫療狀況的特點。
- 腫瘤抑制基因：正常運作時，腫瘤抑制基因會控制細胞的成長，藉此防止罹患癌症。