

## CHEK2 基因出現致病性變異的家族所需的資訊

本講義之目的是為您提供基因檢測結果的詳細資訊，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查詢一次，以便了解可能對您與家人都重要的新資訊。(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 人當中就有 1 位在其一生中罹患某種類型的癌症。
- 約有 5 - 10% 的癌症（高達 10 位當中有 1 位）屬遺傳性。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 與患上癌症的相關性屬適度增加，因此一些具有 CHEK2 致病性變異的家族可能不會表現出遺傳性癌症綜合症的典型特徵。其他家族成員可能有女性乳癌和/或結腸癌病史。

### 什麼是致病性變異？

- 脫氧核糖核酸 (英語簡稱 - DNA) 是從雙親傳給子女的遺傳物質。它包含我們身體如何發育、生長及運作的指令。基因是一小段 DNA，在體內有特定的功能。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。
- 我們的基因都有差異，使我們彼此不同。這絕大多數的差異並不會讓我們的基因的運作方式產生變化。有部分的差異卻會讓基因無法正常運作。這種差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 基因的作用是預防癌症。這稱為腫瘤抑制基因。腫瘤抑制基因在正常運作下可控制細胞的成長及分裂，藉此防止癌症出現。
- 生而帶有 CHEK2 致病性變異的人只有一個運作正常 CHEK2 基因複本，因此他們罹患癌症的風險更高於平均值。

### 與此致病性變異相關聯的癌症風險有哪些？

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

## 列表:終生患癌症風險 (一生中任何時候患癌症的機率)

	沒有 致病性變異的人士	CHEK2 基因有 致病性變異的人士
乳癌 (出生時指定為女性)	10-12%	20-40%
結腸癌	4-5%	5-10%

國家綜合癌症網絡 (National Comprehensive Cancer Network)之遺傳性/家族高風險評估：乳房、卵巢和胰臟指南，2023年第3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。風險會受到多個因素影響，包括環境因素、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聯。正在研究中包括卵巢癌、乳腺癌（出生時被指定為男性）、子宮內膜癌、甲狀腺癌、前列腺癌和黑色素瘤。
- 出生時為女性且具有 CHEK2 基因的某種致病性變異，例如 p.I157T (p.Ile570Thr)，患乳癌的風險低於通常有 CHEK2 致病性變異的女性。（請查看您的檢測報告以了解您的 CHEK2 致病性變異是什麼。）

## 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。然而，改變你的醫療保健和生活方式是有可能的。醫療服務提供者將與您討論這些選項，計劃出最佳的醫療方案給您。

## 醫療計劃的建議是什麼？

目前針對CHEK2 致病性變異人士的醫療計劃的建議著重於癌症監測(也稱為「篩查」)。監測之目的就是儘早診斷出癌症。雖然科學家和醫生無法做到癌症不出現，早期偵測相當重要。早期偵測出癌症時，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。

下表概述的監測建議給予CHEK2 致病性變異人士（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，2023年第3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 (出生時指定為女性)	從 40 歲起每年進行一次乳房 X 光檢查，並從 30-35 歲起考慮進行附帶造影劑注射的乳房核磁共振成像(MRI)檢查。
結腸癌	從 40 歲起，或在直系血緣親屬診斷患結直腸癌的年齡早 10 年開始，每 5 年進行一次大腸鏡檢查。

值得注意的是，與CHEK2 相關的癌症風險資訊是一個正在進行的研究領域。與CHEK2 致病性變異相關的癌症風險這方面的資訊和醫療計劃建議隨著時間而改變。



## 我該向誰求醫？

請務必找出您信任的醫護人員提供長期跟進護理。您的基層醫護提供者在這方面可以做得到。在部分情況下，您可能需要諮詢經專業培訓的醫護人員。我們很樂意按需要給您轉診至麻省總醫院的專科。

## 我怎樣才能保持健康的生活方式來降低罹患癌症的風險？

每個人都應持守健康的生活方式，但對於癌症風險較高的人更為重要。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。
- 定期參與體力活動。
- 保持健康飲食，多吃水果和蔬菜。
- 限制自己每天不可飲超過 1 至 2 杯酒。
- 為您的皮膚和眼睛做防曬保護。
- 了解自己的身體和病史、家族病史及個人健康風險因素。
- 進行定期檢查和癌症篩查。

## 我的家人也有致病性變異基因的機率有多少？

- **您的子女：**您的每位子女都有 50% 的機率遺傳(運作)正常的 *CHEK2* 基因複本，以及 50% 的機率遺傳 *CHEK2* 基因致病性變異(不可用的複本)。*CHEK2* 致病性變異與兒童癌症無關，並且不會改變一個人在 30 歲之前的醫療保健計劃。因此，不建議對兒童 (18 歲以下的未成年人) 進行 *CHEK2* 致病性變異的檢測。
- **您的兄弟姊妹及其他親屬：**在多數情況中，*CHEK2* 致病性變異人士的兄弟姊妹有 50% 機率出現相同的致病性變異。此外，其他家人 (例如雙親、堂表親、姑姨、叔伯) 也會有致病性變異的風險。
- **生育計畫：***CHEK2* 基因出現致病性變異的人士擔心該 *CHEK2* 致病性變異傳給子女。有一些生殖方式可用於降低將 *CHEK2* 致病性變異傳給子女的機率。如果您有興趣深入了解這些選項，請聯絡您的遺傳科諮詢師進行轉介。

遺傳諮詢師給您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測。如有任何進一步的問題，請隨時與我們聯繫。

## 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。有些人認為與其他有類似疑慮的 *CHEK2* 致病性變異的人士交談相當有幫助。如果您有興趣，我們很樂意為您安排。

下列清單是其他的資訊來源：

Center for Cancer Risk Assessment

癌症風險評估中心

Mass General Cancer Center

麻省總醫院癌症治療中心

[www.massgeneral.org/ccra](http://www.massgeneral.org/ccra)

(617) 724-1971

American Cancer Society

美國癌症協會

[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

Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE)

面對癌症風險賦權 (FORCE)

[www.facingourrisk.org](http://www.facingourrisk.org)

(866) 288-RISK

## 癌症基因術語詞彙表：

- **出生時指定女性/出生時指定男性**：是指醫生或助產士根據外部解剖結構來描述嬰兒出生時的性別。
- **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。
- **脫氧核糖核酸(DNA)**：脫氧核糖核酸(DNA)是從雙親傳給小孩的遺傳物質，並提供人體如何發育、生長及日常運作的指令。
- **早期偵測**：找出癌症剛開始發展的過程。
- **基因**：基因是一小段 DNA，為具體的特質提供指令。
- **遺傳特質**：從雙親傳給子女的個性或特徵。
- **終身致癌風險**：個人在他或她的人生中會罹患癌症的機率。有時將其定義為在 75 或 80 歲罹患癌症的機率。
- **致病性變異**讓基因無法正常運作的變化。也稱為突變。
- **風險降低手術**：在癌症形成前切除健康的組織或器官的手術。亦稱為預防性手術。
- **監測**：足以偵測癌症形成前或癌症重現（復發）的早期跡象的篩查或程序。
- **綜合症**：一起出現並表現出某種疾病或健康狀況的一系列體徵和症狀
- **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。

