

# PTEN 錯構瘤綜合症：Cowden 綜合症

## PTEN 基因致病性變異的家族成員所需的資訊

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 PTEN 基因，所以每年與醫療服務提供者查詢一次，以便了解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）。

**您的PTEN 基因有致病性變異，且診斷為Cowden 綜合症。**

### 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 位在其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 位）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。
- 一般來說，Cowden 綜合症的家族有下列一項或多項特徵：
  - 出生時指定為女性患上乳腺癌
  - 甲狀腺癌和結節
  - 子宮內膜癌
  - 胃腸道息肉
  - 巨頭症（頭尺寸較大）
  - 特殊皮膚表現
  - 個別人士有上述列出一種以上的特徵
  - 多個家庭成員患有癌症和/或Cowden 綜合症的其他特徵

### 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。這些差異大多數並不會讓我們的基因運作方式產生變化。然而，部分的差異卻會讓基因無法正常運作。這類差異稱為致病性變異或突變。

### 為什麼有致病性變異會造成罹患癌症的風險增加？

- PTEN 基因的作用就是防止癌症出現。這稱為腫瘤抑制基因。在正常運作時，腫瘤抑制基因會控制細胞的成長和分裂，藉此防止癌症出現。

- 生而帶有 *PTEN* 致病性變異的人只有一個運作正常的 *PTEN* 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？

- Cowden 綜合症人士罹患某些類型癌症的風險較高，如下表所述。

列表：終生罹患癌症風險(一生中任何時候患上癌症的機會)

	基因沒有致病性變異的人士	Cowden 綜合症人士
乳腺癌 (出生時指定為女性)	10-12%	25-60%
子宮內膜癌	2-3%	5-10%
甲狀腺癌 (通常為濾泡性)	1%	3-10%
結直腸癌	4-5%	9-16%
腎細胞癌	1-2%	可能增加
黑色素瘤	2%	可能增加

國家綜合癌症資訊網(National Comprehensive Cancer Network) 遺傳性乳腺癌、卵巢癌及胰腺癌指南，2023 年第 3 版

- Cowden 綜合症人士也可能有良性（非癌性）腫瘤和其他身體特徵，例如：
  - 結腸息肉和胃腸道息肉：錯構瘤和神經節神經瘤，>90% 的患者
  - 良性甲狀腺病變，30-68% 的患者
  - 良性腦腫瘤：Lhermitte-Duclos 病 (LDD)，約 30% 的患者
  - 頭部尺寸較大：巨頭症，>80% 的患者
  - 皮膚表現：龜頭黃斑色素沉著、毛根鞘瘤、肢端角化症、皮膚黏膜神經瘤和/或口腔乳頭狀瘤，99% 的患者
- 上方數字以範圍顯示。這是因為並非所有家庭／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、生活方式、個人病史、家族癌症病史及其他遺傳或未知因素。

## 是否有可能修復致病性變異？

很不幸地，目前尚無法修復 *PTEN* 基因中的致病性變異。然而，改變您的醫療保健和某些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，計劃出最佳的醫療護理方案給您。

## 醫療計劃的建議是什麼？

對 Cowden 綜合症人士的醫護建議主要集中在監測和手術。

### 監測：

監測之目的 (也稱為「篩查」) 就是儘早診斷癌症。雖然科學家和醫生無法防止癌症出現，早期偵測卻相當重要。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法可用於某些癌症，但並非適用於所有類型的癌症。



下表概述的監測建議給予PTEN 致病性變異的人（改寫自國家癌症資訊網 (National Comprehensive Cancer Network) 遺傳性乳腺癌、卵巢癌及胰腺癌指南：2023年第3版) 請注意這些是一般指引。提供給個別患者和家庭的特定指引可能有所不同。

癌症類型	監測建議
甲狀腺癌	從 7 歲起，每年進行一次甲狀腺超聲波檢查
結腸癌/結腸息肉	從 35 歲起，每 5 年進行一次大腸鏡檢查(按個人和/或家族病史而更早及/或更頻繁進行)。
腎癌	從 40 歲起，考慮每 1-2 年進行一次腎臟超聲波檢查
乳腺癌 (出生時指定為女性)	從 18 歲起每月定期進行乳房自我檢查 從 25 歲起（或更早，根據家族病史而定）每 6-12 個月接受臨床乳房檢查。 從 35 歲起（或更早，根據家族史），每年進行一次(如果可用，以斷層合成進行)乳房 X 光檢查，並進行連同造影劑注射的乳房核磁共振成像(MRI- 英語簡稱)篩查。
子宮內膜癌	篩查的益處未經證實。從 35 歲起，考慮每 1-2 年進行一次子宮內膜活檢。對症狀迅速應對(例如異常出血)
其他建議	完成年度體檢。 每年一次皮膚科檢查。 考慮給兒童接受心理性運動技能評估和腦部 MRI。 有關癌症的體徵和症狀的教育。

### 風險降低手術選項：

風險降低手術的目標在於癌症形成前切除健康的組織，藉此降低癌症的風險。這亦稱為預防性手術。風險降低手術不會消除患上癌症的機率，但可大幅降低此機率。

- **子宮切除術**：此手術切除子宮以減低子宮內膜癌的風險。對於PTEN 基因致病性變異的人士，討論子宮切除術是必要的。計劃生育的人在不打算孕育時可以考慮進行此手術。
- **預防性雙側乳房切除術 (PBM - 英語簡稱)**：此手術切除健康的乳房組織，將乳癌的機率降低超過 90%。考慮進行該手術(PBM)的女性可能對乳房重建（透過植入或組織重建乳房突出部分）的選項想提出問題，此時可諮詢專業受訓的乳房外科醫生。由於乳癌監測工具都是有效的，PTEN 致病性變異的女性可選擇監測，作為該手術(PBM)可接受的替代方案。接受該手術(PBM)或監測是非常個人的決定，請務必謹慎考慮每個選項的益處和缺點，此時可諮詢專業醫療服務提供者。

### 我該向誰求醫？

請務必尋找您信任的醫護服務提供者安排長期跟進護理。您的基層保健提供者在這方面可以提供部份的護理。在某些情況下，您可能需要諮詢專業受訓的醫護人員。我們很樂意按需要給您轉診至麻省總醫院的專科。

### 我怎樣才能以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) 的意見，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。
- 限制自己每天不要喝超過 1 至 2 杯酒精飲料。
- 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。
- 進行定期身體檢查和癌症篩查。

## 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 *PTEN* 基因複本，以及 50% 的機率遺傳 *PTEN* 基因致病性變異(不可用的複本)。 *PTEN* 致病性變異的人士可能有兒童腫瘤的風險，應考慮對未成年人進行基因檢測。如果您對自己的孩子有具體問題，請諮詢您的遺傳科諮詢師。
- **您的兄弟姐妹及其他親屬：**在多數情況中， *PTEN* 致病性變異人士的兄弟姐妹有 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。
- **生育計劃：** *PTEN* 基因出現致病性變異的人士會擔心將 *PTEN* 致病性變異傳給子女。有一些生殖方式可用於降低將 *PTEN* 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提供更具體的建議，有關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。有些人認為與有類似顧慮的 *PTEN* 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。

以下是其他資訊來源的清單：

Center for Cancer Risk Assessment  
麻省總醫院癌症風險評估中心  
[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

PTEN Foundation  
[www.ptenfoundation.org](http://www.ptenfoundation.org)  
[ptensyndromefoundation@gmail.com](mailto:ptensyndromefoundation@gmail.com)

PTEN World  
[www.ptenworld.com](http://www.ptenworld.com)

Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE)  
面對癌症風險賦權  
[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。
- **早期檢測**：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**：個人在他或她的一生中罹患癌症的機率。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的早期跡象或癌症重現（復發）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**：在正常運作時，腫瘤抑制基因會控制細胞的成長，藉此防止罹患癌症。

