

## 檢測流程

醫師或護理人員解說檢測內容

簽署同意書並採血

檢體送至實驗室

實驗數據進行分析

15個工作天完成報告

## 適用對象

- 家族中罹患乳癌/卵巢癌/攝護腺癌/胰臟癌人數有兩人以上
- 近親中被診斷出早發性癌症 (50歲以下)
- 家族中同一人罹患兩種以上原發癌，例如乳癌/卵巢癌/攝護腺癌/胰臟癌
- 家族中有男性乳癌患者
- 欲瞭解自身是否帶有遺傳性癌症基因者

### 個人隱私

慧智基因为維護每位檢測者的隱私，除了您的醫療人員，在沒有您的授權之下，所有檢測報告都不會提供給其他任何機構(包含您的保險公司)。

## 我選擇慧智基因



### 全程台灣完成

國際級品質保證，台灣在地全程完成，零航空運送汙染風險。



### 次世代定序檢測技術

高準確度NGS平台基因掃描提供完整基因變異資訊。



### 臨床醫學資料庫及時更新

國際性癌症資料庫及全球性最新檢測研究同步匯入與更新。



### 臨床醫師報告檢視簽核

由臨床醫師檢視報告，確保檢測內容具正確性及臨床價值。



### 提供雙平台後續確認

若檢測結果出現基因變異，會針對異常點位進行確認，檢測服務完善精確。

本衛教資訊係合作檢驗機構提供  
詳細檢測資訊請洽醫師詢問



更多產品資訊



首選慧智專區

慧智基因醫學實驗室  
T +886-2-2382-6615 F +886-2-2382-6617  
100 台北市中正區寶慶路27號  
[www.sofiva.com.tw](http://www.sofiva.com.tw)

© 2024.12 慧智基因股份有限公司 SOFIVA GENOMICS CO., LTD. All Right Reserved.

## 慧智癌風險 BRCA 1/2 基因檢測

### SOFIVA Cancer Risk BRCA 1/2

#### 評估罹癌風險，提前預防更安心



- 專業團隊品質保證
- 精準評估罹癌風險
- 早期篩檢早期預防
- 臨床醫師報告簽核
- 採用NGS尖端技術



SOFIVA  
GENOMICS

慧智基因

## 常見問答Q&A



慧智癌風險 – BRCA 1/2 基因檢測需要做幾次？

慧智癌風險 – BRCA 1/2 基因檢測是檢測生殖細胞基因體DNA ( Germline DNA )，整體而言生殖細胞基因體並不會再改變，所以一輩子只需要檢測一次即可。



若檢測結果為陽性，需要像安潔莉娜裘莉一樣執行乳房組織切除手術嗎？

慧智癌風險 – BRCA 1/2 基因檢測出的結果，提供檢測者了解自己罹癌的機率，若檢測結果為陽性，代表罹癌風險提高至約80%(依癌症種類與變異之點位各有不同)，因此最終極的手段是如安潔莉娜裘莉一樣，將大部分的乳腺組織去除，大幅降低罹癌風險。

但是健康管理的方式不只一種，目前臨床醫學界的建議中，也包含了縮短健康檢查的間距，具有BRCA 基因變異者約每半年到一年執行乳房影像攝影健康檢查，定期追蹤。我們的報告皆會提供該突變點位與此點位最新文獻資料庫，若檢測到變異，請與醫師詢問您專屬的健康檢查排程與癌症篩檢項目之相關內容。



如果基因檢測結果為陰性，是否代表不會得到乳癌？

慧智癌風險 – BRCA 1/2 基因檢測結果代表生殖細胞基因狀況，是檢測未來得到癌症的風險，並無法排除得到癌症的可能。當檢測結果為陰性時，代表不會有先天遺傳性癌症的風險，但仍有後天自發性癌症的可能。

參考文獻：[Science 2003;643-6](https://science.sciencemag.org/content/300/5623/643)

# 慧智癌風險 - BRCA 1/2基因檢測

## 一生只需做一次！準確最重要！

### 什麼是 BRCA 1/2 基因檢測？

科學家在1990年代先後發現 *BRCA 1*、*BRCA 2* 基因。這兩個基因屬於抑癌基(tumor-suppressor gene)，負責雙股DNA損壞的修復機轉，若這兩個基因其中之一發生缺陷，雙股DNA斷裂後，會無法正確修復，而當細胞內DNA壞損累積到一定程度，細胞就會發生癌變。因此先天帶有 *BRCA 1/2* 基因變異會增加個人的罹癌風險。

具有 *BRCA 1/2* 基因變異，罹患乳癌以及其他癌症(ex. 卵巢癌、子宮內膜癌、攝護腺癌和胰臟癌)的比例會相對提高。因此，接受 *BRCA 1/2* 基因檢測先天生殖細胞中是否帶有 *BRCA 1/2* 基因變異，可得知罹病風險，以採取積極醫療監控與預防措施。

國際影星身兼聯合國親善大使的安潔莉娜裘莉(Angelina Jolie)的母親、阿姨與外婆先後因乳癌或卵巢癌過世，而裘莉的六名子女談到外婆時總是天真無邪又擔心的問著：「媽媽是否也會被相同的病魔帶走？」，雖然裘莉總是要他們不要擔心，但是她的憂慮使她積極的接受了 *BRCA* 基因檢測，釐清罹癌風險，結果顯示裘莉的確帶有家族遺傳性乳癌/卵巢癌的 *BRCA 1* 基因變異，於是決定採取積極的預防醫療措施。

參考文獻：1. *Science*. 1994;266(5182):66-71.  
2. *Science*. 1994;265(5181):2088-90.

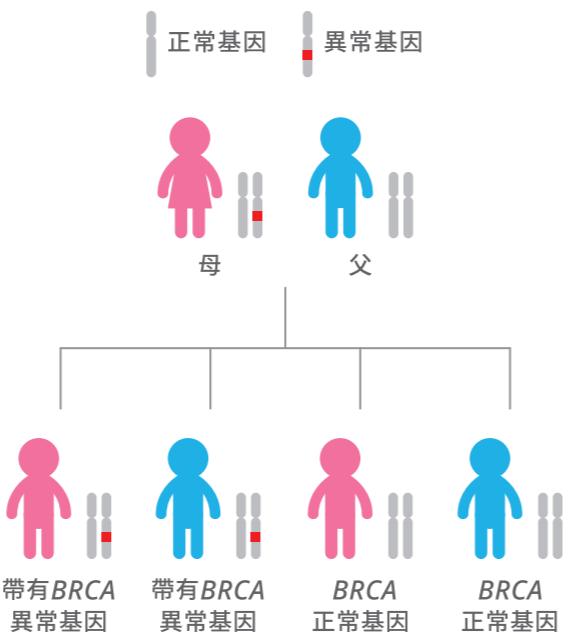
先天帶有 *BRCA 1/2* 基因變異所導致的癌症，與一般自發性癌症的不同在於：

#### • 具有家族性：

在同一家族內，多人罹患相同/相關癌症。

#### • 遺傳機率高：

導致癌症的 *BRCA 1/2* 基因變異有 50% 的機率會傳給下一代。



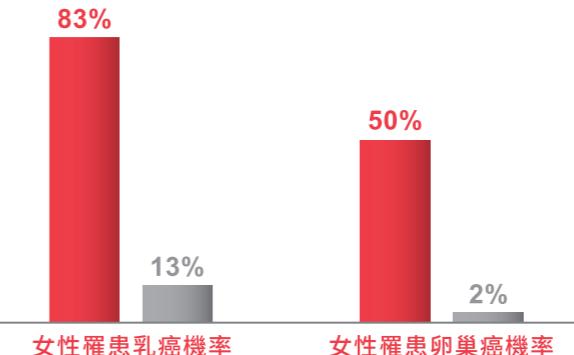
*BRCA 1/2* 基因變異屬顯性遺傳，子女有 50% 機率得到異常基因。

#### • 罹癌風險高：

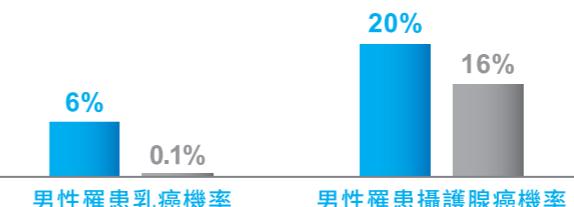
帶有 *BRCA 1/2* 基因變異者罹患乳癌機率大幅提高，罹癌機率最高可達八成。

### 具 *BRCA* 點位變異者，有較高罹癌風險

女性具有 <i>BRCA</i> 變異者	具有 <i>BRCA</i> 變異者
男性具有 <i>BRCA</i> 變異者	一般民眾



一般人罹患乳癌機率約 13%，而體內具有 *BRCA* 變異者，罹患乳癌機率提高至 83% 以上，而罹患卵巢癌的機率也會比一般人高出 25 倍。



一般男性因為乳腺細胞較少，罹患乳癌的機率極低(約 0.1%)，但是具有 *BRCA* 基因變異者比起一般人罹癌機率提高約 60 倍。且罹患攝護腺癌的風險也會較無基因變異者高。



具有 *BRCA* 基因變異者也會提高罹患胰臟癌與黑色素瘤的機會。

參考文獻：1. *BMC Cancer*. 2019;19(1):722.  
2. *J Natl Cancer Inst*. 2002;94(18):1365-72.  
3. *Radiographics*. 2017;37(4):1005-1023.

檢測項目	慧智癌風險 - <i>BRCA 1/2</i> 基因檢測
基 因 數	2 基因( <i>BRCA 1</i> 、 <i>BRCA 2</i> )
檢測平台	次世代定序 NGS + MLPA
解析範圍	相關基因全外顯子

### 以基因為本的健康管理新觀念

乳癌與卵巢癌屬於早期發現治癒率極高的疾病，若能在第 1 期發現，治癒率達到 87% 以上！因此自我了解體質，制定有效的定期篩檢計畫，是最佳維持健康的方式之一。

乳癌分期	5 年存活率	卵巢癌分期	5 年存活率
第 1 期	97%	第 1 期	87%
第 2 期	85%	第 2 期	52%
第 3 期	59%	第 3 期	32%
第 4 期	22%	第 4 期	13%

### 檢測結果建議

#### 陰性（不具有基因變異）

- 25-40 歲每次經期後自我乳房觸診
- 40 歲以上每年進行乳房攝影

#### 陽性（具有基因變異）

- 積極安排健檢，以提早發現相關癌症，包含：
  - 乳癌篩檢：乳房超音波或乳房攝影
  - 卵巢癌篩檢：陰道超音波或 CA125 檢測
  - 攝護腺癌：肛門指診或 PSA 檢測
  - 胰臟癌：腹部超音波、電腦斷層或 CEA/CA19-9 檢測

參考文獻：1. *Cancer Epidemiol*. 2014; 38(1):28-34.  
2. NCCN Guidelines, Breast Cancer Screening and Diagnosis. Version 1.2019  
3. *Ann Oncol*. 2016;27(suppl 5):v103-v110.