乳腺癌NCCN指南相关基因

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 检测基因 | 检测意义 | 检测结果 |
| ERBB2 | 应对所有新发原发性或新转移性乳腺癌患者进行HER2检测。如果1级（任何组织学类型），纯粘液性，纯管状或纯筛状癌检测出HER2阳性，应考虑重新进行病理学复查以考虑重复或应用其他技术进行比较性的HER2检测。在初始活检样本的HER2测试结果为阴性之后，如果初始样本不理想（例如，存在最小浸润性癌，冷缺血时间或固定不理想），则考虑对随后的手术或其他附加样本进行重新测试，如样本中包含与活检组织形态不同的高等级癌症，预计会有测试误差，需排除高等级癌症的异质性。HER2扩增的患者应进行抗HER2治疗，相关药物包括：曲妥珠单抗，帕妥珠单抗，恩美曲妥珠单抗，拉帕替尼等。 | {%p if nccn.ERBB2.f %}  {{ nccn.ERBB2.r }}  {%p else %}  {{ nccn.ERBB2.r }}  {%p endif %} |
| BRCA1 | 对于HER2阴性且携带胚系BRCA1突变的局部晚期或转移性乳腺癌患者，可选用PARP抑制剂（奥拉帕利或Talazoparib[他拉唑帕尼]，1类推荐）进行治疗。 | {%p if nccn.BRCA1.f %}  {{ nccn.BRCA1.r }}  {%p else %}  {{ nccn.BRCA1.r }}  {%p endif %} |
| BRCA2 | {%p if nccn.BRCA2.f %}  {{ nccn.BRCA2.r }}  {%p else %}  {{ nccn.BRCA2.r }}  {%p endif %} |
| PIK3CA | 对于PIK3CA突变患者，应使用氟维司群+Alpelisib[阿培利司]（1类推荐）进行治疗。 | {%p if nccn.PIK3CA.f %}  {{ nccn.PIK3CA.r }}  {{%p else %}}  {{ nccn.PIK3CA.r }}  {{%p endif %}} |

NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) Breast Cancer Version 3.2019