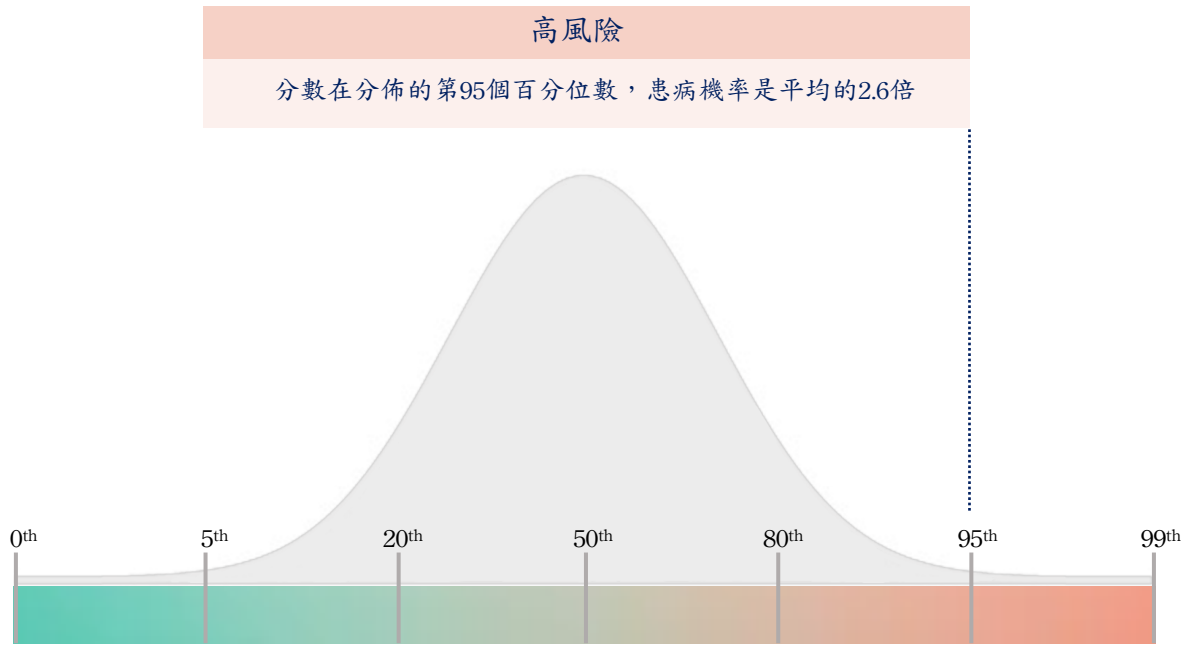


# 個人健康之基因檢測與風險預測平台

## The Platform of Genetic Tests and Risk Prediction for Personal Health

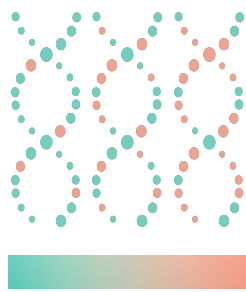
|                  |                      |                       |
|------------------|----------------------|-----------------------|
| 姓名：王阿花           | 檢測項目：乳癌              | 國家衛生研究院               |
| 生理性別：女           | 檢體類別：血液              | 苗栗縣竹南鎮科研路35號          |
| 出生年月日：2001/08/03 | 檢體條碼：001 234 567 890 | webmaster@nhri.edu.tw |
| 檢測序號：nhri000002  | 檢測日期：2022/11/8       | +886-37-206-166       |



您的多基因風險分數落在分佈的**第95個百分位數**。這代表著在平均100個人之中，您的分數高於95個人，低於4個人，並不代表您有95%的機率得到乳癌。與平均分數比較，您獲得乳癌的機率是平均的2.6倍，此分數代表基因使您屬於**極度有可能獲得此疾病**的族群中，**建議每日自我檢查及每年定期乳房X光造影檢查，如發現硬塊或者是檢查異常，應立即就醫。**

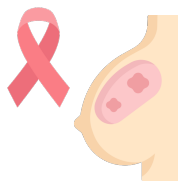
在臺灣，乳癌為我國婦女發生率第1位之癌症，發生高峰約在45-69歲之間，約為每十萬名婦女188-194人。依據衛生福利部死因統計及國民健康署癌症登記資料顯示，女性乳癌標準化發生率及死亡率分別為69.1及12.0（每十萬人口），每年有逾萬位婦女罹患乳癌，逾2,000名婦女死於乳癌，相當於每天約31位婦女被診斷罹患乳癌、6位婦女因乳癌而失去寶貴性命。

### 什麼是多基因風險分數？



- 以許多慢性疾病而言，基因會影響患病的可能性，環境和生活習慣也是。人們通常擁有不同組合的基因，而其中部分基因與疾病風險相關。
- 多基因風險分數可用於衡量基因導致的疾病風險，與影響疾病風險的其他因素相結合時，可以更好地了解患特定疾病的可能性並有助於採取預防措施，或提早發現疾病的發生並幫助預測疾病的進展情況以及對治療的反應程度。
- 對於每種特定疾病，多基因風險分數會有所不同。例如，您可能對一種疾病的遺傳風險較低或中等，但對另一種疾病的遺傳風險增加。隨著我們更多地了解與特定疾病相關的遺傳差異，您對該疾病的多基因風險分數可能會發生變化。

# 什麼是乳癌？



- 乳癌是惡性腫瘤，由乳房內不正常的細胞病變、侵略並破壞乳房正常的組織而形成，多在女性身上發生，但也有男性曾確診罹患乳癌。
- 早期的乳癌屬原位癌，即癌細胞侷限於乳管或乳房小葉，而未擴散至乳房其他組織或身體其他器官，故也稱為非侵入性乳癌。
- 但乳癌細胞是有可能跟隨血液和淋巴系統，擴散至腋下淋巴腺，以及身體其他器官和組織，例如肺部、骨骼、肝臟及腦部等，甚至會威脅患者的生命，而已擴散的乳癌可稱為侵入性乳癌。

## 常見的乳癌種類：

- 原位乳管癌 (DCIS)：癌症侷限於乳管內而未擴散
- 原位乳小葉癌 (LCIS)：癌症侷限於乳小葉內而未有擴散
- 侵入性乳管癌 (IDC)：癌細胞從乳管開始，穿透乳管壁，侵入乳房其他組織，甚至擴散至身體其他器官
- 侵入性乳小葉癌 (ILC)：癌細胞從乳小葉開始，擴散至身體其他器官

## 臨床乳癌分期

### 零期

即原位癌，為最早期乳癌，癌細胞僅在乳腺管基底層或乳小葉內。

### 第一期

腫瘤小於2公分以下的浸潤癌，而腋下淋巴結無癌轉移。

### 第二期

腫瘤介於2至5公分之間的浸潤癌，或腫瘤小於2公分但腋下淋巴結有癌轉移（≤3顆）。

### 第三期

局部廣泛性乳癌，腫瘤大於5公分的浸潤癌，且腋下淋巴結有癌轉移或有胸壁皮膚的浸潤癌（≥3顆）。

### 第四期

轉移性乳癌，已有遠處器官轉移（如肝、肺、骨）等。

## 乳癌的高風險因素

事實上所有女性都面對罹患乳癌的風險。雖然乳癌的真正成因至今尚未明，然而及早了解那些風險因素，我們便可盡量避免，以降低患病機會。而這些因素，往往與我們的生活習慣息息相關。

### 相關生活習慣：

- 缺乏運動
- 過重或肥胖
- 生活承受高度的精神壓力



### 其他因素：

- 年齡增長
- 較早出現月經（11歲之前）或較遲停經（55歲之後）
- 一側乳房得過乳癌
- 曾患過乳癌、卵巢癌、良性乳房疾病（例如：非典型乳腺增生）或乳小葉原位癌
- 基因突變或有家族病史（媽媽、姊妹、女兒…；乳癌、卵巢癌、前列腺癌或胰臟癌）
- 長期接受荷爾蒙補充劑的治療
- 從未生育或餵哺母乳
- 未生過孩子或在30歲後才生第一胎

### 遺傳性乳癌：

- 若家族病史中有直系親屬曾確診乳癌，尤其是於50歲前確診，就必須提高警覺。雖然醫學界普遍認為乳癌多屬偶發性，但遺傳的風險不能抹殺，必須謹慎處理。
- 有乳癌家族病史的人士，比一般人患上乳癌的機率較高。雖說乳癌存在家族遺傳風險，但並不代表有乳癌家族病史的人，就一定會患上乳癌，只要定期檢查，生活健康，也不用太過憂心。

#### 注1：

如有上述因素，並非代表您一定會有乳癌，只是患上乳癌的風險比他人高，更應關注乳房健康。

#### 注2：

同時以上罹患乳癌之危險性相對較一般人稍高，不過仍有大部分的乳癌是沒有危險因子的，因此，一般婦女還是要注意自己的乳房健康，不要輕忽乳癌的威脅。

# 如何預防乳癌？

乳癌是少數可以自我檢查發現問題的癌症，愈早發現，就愈能提高治癒的機會，能主動預防，就是阻擋乳癌侵襲的第一道屏障。要預防乳癌，必須從生活習慣開始，適量運動、保持標準體重、定期檢查及增強對乳癌的認知。



- 適量運動：每星期最少4小時
- 控制體重：避免過重或肥胖
- 學習紓減壓力：壓力可以打亂身體的荷爾蒙分泌，學習放鬆及積極正面，如感到壓力過大，應主動尋求協助
- 少喝酒：有研究指出，減少喝酒可降低罹患乳癌的機會
- 吃得健康：少吃動物性飽和脂肪，多吃含抗氧化功能、維生素C、維生素E和胡蘿蔔素等食物，如藍莓、布祿、草莓、芥蘭、菠菜、西蘭花和紅椒等，有助抵抗自由基
- 避免太晚生育
- 定期篩檢

## \* 運動：

適量運動能加強心肺功能，促進血液循環，還能清除積聚在體內的廢物及脂肪，增強身體抵抗力從而減低患病機會；亦有研究顯示，每週維持3小時健步行走的人士，能減低患上乳患的風險

## 如何檢查？多久一次？

### 有效觀察及發現乳房異常的三種方法：

- 自我檢查：
  - 20歲至40歲以上人士，每月1次

效用：了解自己的乳房狀況，易於察覺乳房有異常變化
- 臨床檢查：
  - 20至39歲人士，每3年1次
  - 40歲或以上人士每2年1次

效用：由專業護士或醫生觀察和觸檢，以識別乳房是否有腫塊或不尋常狀態
- 乳房X光造影檢查
  - 20至39歲人士按醫生建議或視乎個人情況而決定次數
  - 國民健康署提供45-69歲及40-44歲具乳癌家族史（指祖母、外婆、母親、女兒、姊妹曾有人罹患乳癌）婦女每2年1次

效用：俗稱「夾胸」的檢查，用儀器將乳房擠壓照X光。以每邊兩個不同角度進行X光檢測，讓X光片能顯示未形成的腫瘤，而發現無症狀的0期乳癌，且對原位癌的白色鈣化點能一目了然。研究顯示，50歲以上婦女每1-3年接受1次乳房X光攝影檢查，可降低乳癌死亡率2-3成

### 其他的乳房影像檢查方法：

- 超聲波掃描：
  - 以聲波造成體內的圖像，最常用作區別囊腫或腫瘤，40歲以上婦女常有的纖維囊腫，裏面的液體不會引起回聲，但良性或惡性的實心腫瘤會產生回聲。而良性腫瘤形狀規則，惡性腫瘤外形則不規則，內部結構亦不均匀
- 數位乳房X光攝影：
  - 乳房影像變成數位使它更清楚，有電腦儀器協助判讀來增加準確性，而且無影片，可以直接以電腦輸送至世界各地，缺點是收費高昂
- 磁場共振影像 (MRI)：
  - 好處是沒有放射線，而且良性與惡性的腫瘤變化比較容易區別，尤其是腫瘤的大小與周圍組織的關係可以看得更清楚，對開過刀的乳癌患者特別適合，缺點是費用偏高。最近美國癌症協會推薦給曾患乳癌的病人使用，建議每年同時使用乳房攝影與MRI
- 乳腺管影像：
  - 最常用於乳頭有分泌物，懷疑乳腺管內有腫瘤的人身上，在乳頭上乳管的開口使用細管把影像劑放入腺管，如果看得到腫瘤的位置，可以放一小塊金屬片幫助外科醫師決定開刀的部位



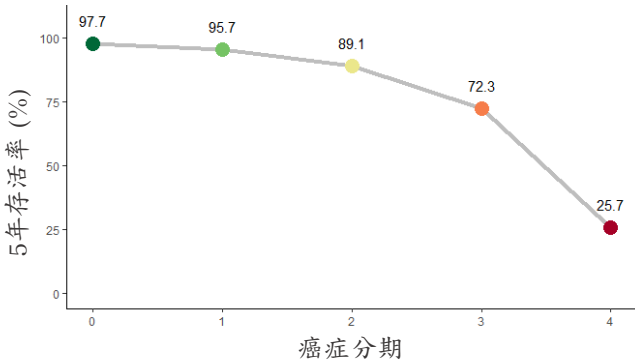
# 乳癌的可能檢查結果說明

| 檢查結果 | 說明   |
|------|--|
| 0    | 疑似異常：發現病灶或變化，但不能確定為良性或惡性腫瘤，需要其他影像輔助檢查以確定診斷 |
| 1    | 無異常：未發現任何病灶或變化，建議每2年1次定期檢查                 |
| 2    | 良性：有發現影像變化，但應為良性，建議每年定期檢查即可，亦可諮詢乳房專科醫師     |
| 3    | 可能良性：乳房有變化但疑似良性，建議6-12個月追蹤檢查               |
| 4    | 異常：乳房有異常變化疑似惡性，需考慮進一步作穿刺生檢或病理組織切片          |
| 5    | 異常：乳房有異常變化及可能是惡性腫瘤，應盡速接受手術或切片檢查            |

- 檢查結果為0、4、5，應盡速回診，接受進一步檢查。
- 任何一項篩檢都會有偽陰性個案發生，所以檢查結果正常，仍應每2年定期接受乳房X光攝影檢查，但在下次定期檢查前，如有發現異狀，仍應儘速就醫。

## 乳癌存活率

- 乳癌如能早期發現，不僅可做乳房保留手術，5年存活率更可達90%以上。
- 乳癌分期是依照腫瘤大小，有無腋下淋巴腺轉移及遠處轉移來區分，若能越早發現，存活率也比較高。



## 如何計算多基因風險分數？



比起昂貴的全基因定序檢測，以抽樣的方式取得部分基因序列，再利用基因插補(Imputation)的技術還原成全基因序列資料。最後，將基因資料進行品質篩選(Quality Control)，去除仍有缺失或過於極化的資料。



從大量患有高血壓的病患的基因資料中，利用主成分分析(Principal Component Analysis, PCA)方法來找出與高血壓具有高相關性的位點。



將基因資料與模型中的位點進行比對，並依照  $PRS_{overall} = \beta_1 x_1 + \beta_2 x_2 + \dots + \beta_k x_k + \dots + \beta_n x_n$  公式計算多基因風險分數。

資料來源：

1. <https://www.gcbcoa.org/zh-hant/認識乳癌/甚麼是乳癌/>
2. <https://www.hpa.gov.tw/Pages/Detail.aspx?nodeid=614&pid=1124>
3. <https://www.breastcf.org.tw/contents/text?cid=34&tid=12#top>