# BRCAPLUS<sup>™</sup> 乳腺癌/卵巢癌基因检测报告

尊敬的李亚娣女士!

感谢您选择爱她基因科技的基因检测产品,并衷心谢谢您对我们的信任!

乳腺癌/卵巢癌基因检测 BRCAPLUS 主要是通过生物技术手段,从采集到的组织或细胞中(比如血液、唾液、口腔黏膜细胞)提取 DNA,对乳腺癌的易感基因进行检测。基因检测有利于尽早发现乳腺癌/卵巢癌的高危人群,尽早采取预防! 乳腺癌/卵巢癌易感基因目前发现有几十个,本产品是针对乳腺癌/卵巢癌的高风险易感基因 BRCA1,BRCA2,PALB2 以及 RECQL 进行高通量全外显子测序,检测这四个基因是否存在突变。

本基因检测目前作为一种辅助手段便于您了解自身遗传因素,并不能替代常规体检和临床诊断。





### 测序结果说明



如果您的检测结果为I级,这说明我们在您体内仅检测到良性的突变,此类突变不会增加患癌风险。但此结果并不表示您体内不存在其他基因的突变,您的患病风险要根据您所在家族疾病情况来判定。本结果只对本检测涉及到的4个基因负责,如需更全面了解您的患病风险,请选择公司其他相应相关产品。



如果您的检测结果为II级,这说明我们在您体内检测到了可能良性的突变,此类突变目前的证据还不能充分排除其致病性,但多数证据倾向于其不会增加患癌的风险。请您密切关注我们报告的更新,一旦我们对其致病性有了准确判断,您可按照相应的级别进行预防。



如果您的检测结果为III级,这说明我们在您体内检测到了意义不明的突变,此类突变目前现有的证据还无法判定其是否会增加罹患乳腺癌或卵巢癌的风险,建议您也要定期到医院进行检查,并随时关注我们更新的报告,随着研究的不断发展以及数据的不断累积,这些突变有可能被定义为致病突变。



如果您的检测结果为IV级,这说明我们在您体内检测到了<mark>可能致病的突变</mark>,此类突变目前虽然无百分百证据证明其会致病,但一般情况也会导致患癌风险增加,建议您按照I级的方案进行预防,并密切关注我们报告的更新。



如果您的检测结果为V级,这说明我们在您体内检测到了<mark>致病突变</mark>,此结果不能说明您一定会罹患乳腺癌或卵巢癌,仅表面您患病的风险高于一般人群。建议您根据本报告的风险管理手段或咨询本公司遗传咨询专家采取措施来降低您的患病风险。



#### 样品编号: AT044589

样本类型	全血	姓	名	李亚娣
接收日期	2018-03-19	年	龄	未登记
报告日期	2018-04-09	性	别	女
样品来源	江苏省肿瘤医院			

### 检测结果



## 〇】 检测结果为阴性,未筛选到致病突变

此结果表明, 我们将您的测序数据与数据库中已经报道的 2131 个 BRCA1 基因 突变,1963 个 BRCA2 基因突变,265 个 PALB2 基因突变和 7 个 RECQL 基因突变进行比对后, 未发现已报道的致病突变.

您的检测结果为 I 级, 这说明我们在您体内仅检测到良性的变异, 针对此类变异目前已有充分的证据可排除其会增加罹患乳腺癌或卵巢癌的风险。但此结果并不表示您体内不存在其他基因的突变, 您的患病风险要根据您所在家族疾病情况来判定。

#### 结果概述

您的阴性结果,意味着在本次检测的四个基因中,未发现已报道的致病突变。该结果并不表示您体内不存在其他基因突变,您患乳腺癌或卵巢癌的风险需要根据您的家族史和家族中其他亲缘关系成员是否检测出 BRCA1/2 和其他两个基因突变来计算。

#### 详细解读如下:

- 1. 如果你的一级或二级亲属中有家族成员携带有已知的乳腺癌/卵巢癌基因突变,阴性结果意味着您没有携带该家族特有的突变,你不会将本公司检测的这几个基因的突变遗传给下一代,您一生中患乳腺癌/卵巢癌的风险跟一般人一致,约为8-10%。
- 2. 如果您有乳腺癌/卵巢癌家族遗传史,但家族成员尤其是患者未能检出相应的基因突变,阴性结果意味着可能存在一些未知的潜在致病突变,需要科学的进一步研究和发现。
- 3. 如果您没有家族遗传史,您的阴性结果表明至少该检测的四个基因没有发现导致乳腺癌/卵巢癌的致病突变。您的患病风险跟一般人一致,约为8-10%。
- 4. 本结果只对本检测涉及到的 4 个基因负责,如需更全面了解您的患病风险,请咨询公司遗传咨询师、选择公司其他相应相关产品。





### 一些特定名词的详细解释

#### 🔞 致病突变

此变异类型指的是已经报道过的会导致基因编码的蛋白质功能丧失、或提前 出现终止密码子,形成截短蛋白的变异,一般这此类变异会增加乳腺癌的发 病风险。

#### ● 多态性

此变异类型一般指的有报道的不会改变基因编码的蛋白质序列,对蛋白质的 功能无不良影响,一般此类变异不会增加乳 腺癌的发病风险。

#### 圖 临床意义不明的突变(VUS)

一般指的是未经报道的会导致基因编码的蛋白质功能丧失、或提前出现终止 密码子,形成截短蛋白的变异,这类变异最 终是否会导致乳腺癌的发生风险 增高,需要经过相关实验验证,所以这类变异其临床意义我们并不明确。

## ₩ 移码突变

是指DNA链上插入或丢失1个、2个甚至多个碱基(但不是三联体密码子及其倍数),在读码时,由于原来的密码子移位,导致在插入或丢失碱基部位以后的编码都发生相应改变,其结果引起密码子移位扰乱基因信息,产生无义蛋白。

#### ₩ 无义突变

当单个碱基置换导致出现终止密码子(UAG、UAA、UGA)时,多肽链将提前终止合成,所产生的蛋白质大都失去活性或丧失正常功能,使氨基酸肽链截短。

#### (图) 错义突变

是指DNA 分子中的核苷酸置换后改变了mRNA上遗传密码,从而导致合成的多肽链中1个氨基酸被另一氨基酸所取代,错义 突变结果产生异常蛋白质。

#### → 同义突变

碱基被替换之后,产生了新的密码子,但由于生物的遗传密码子存在简并现象,新旧密码子仍是同义密码子,所编码的氨 基酸种类保持不变,因此同义突变并不产生突变效应。

#### 優 大片段插入缺失

这里的大片段插入缺失指的是整个基因或者一个、多个外显子增加了或者减少了一个或多个拷贝。

#### 🔞 剪接突变

由于发生可变剪接的部位或其旁侧保守序列的突变,导致RNA前体的剪接方式改变,使得产生的成熟RNA中含有内含子或缺 失外显子序列的一类突变。



## 基因检测相关信息

本检测采用二代测序的方法对乳腺癌的4个易感基因的全部外显子序列进行了检测,对于高通量测序中出现的可能影响基因功能的突变均通过Sanger测序法进行验证。

#### ■ 4个易感基因的基本信息如下:



#### BRCA1基因

基因定位于17q21,全外显子 序列总长约7.1kb,含有23个外 显子。它是一种肿瘤抑制基 因,具有维持基因组稳定性 的功能。



#### BRCA2基因

基因定位于13q12.3,全外显子序列总长约11.4kb,含有28个外显子。它是一种肿瘤抑制基因,具有维持基因组稳定性的功能。



#### PALB2基因

基因定位于16p12.2,全外显子序列总长约4kb,含有15个外显子。它是一种肿瘤抑制基因,可与BRCA2相互作用。



#### RECQL基因

基因定位于12p12,全外显子序列总长约3.8kb,含有15个外显子。它属于RecQ DNA解旋酶家族。



#### 疾病介绍

乳腺癌是发生在乳腺腺上皮组织的恶性肿瘤。乳腺癌的第一个显著特征是患者无意发现乳腺肿块,多为单发,质硬,边缘不规则,表面欠光滑,80%的乳腺癌患者以乳腺肿块首诊。除此之外,还有乳头溢液、皮肤改变出现"酒窝征",乳头,乳晕异常以及腋窝淋巴结肿等。而遗传性乳腺癌指的是在有乳腺癌倾向的家族中,乳腺癌患者或其1、2级血亲中有两个或两个以上的卵巢癌患者。

## ☞ 临床特征

- 【1】遗传性乳腺癌癌患者发病年龄较早,一般小于50岁;
- 【2】遗传性乳腺癌患者不同于普通乳腺癌患者,一般乳腺癌患者发病仅为一侧,复发时出现对侧,但遗传性乳腺癌却经常双侧出现;
- 【3】还可合并出现卵巢癌,家族中卵巢癌患者发病年龄也较早,一般为49.6-55.3岁。

# 1 风险管理及建议

有乳腺癌家族史者要特别注意自查,以发现乳癌的蛛丝马迹,早期治疗。乳房包块是乳腺癌最常见的体征,这种包块与乳腺增生包块不同,常为单个,形态不规则,质地较硬,活动度不好,大多无疼痛,与月经周期无明显关系。此外,如发现有乳头湿疹、溢液、皱缩,也应引起重视,到医院做进一步检查。

乳腺癌的病因尚不完全清楚,所以还没有确切的预防乳腺癌的方法。从流行病学调查分析, 乳腺癌的预防可以考虑以下几个方面:

- ◆ 1.建立良好的生活方式,调整好生活节奏,保持心情舒畅。
- ◆ 2.坚持体育锻炼,积极参加社交活动,避免和减少精神、心理紧张因素,保持心态平和。
- ◆ 3. 养成良好的饮食习惯。婴幼儿时期注意营养均衡,提倡母乳喂养;儿童发育期减少摄入过量的高蛋白和低纤维饮食;青春期不要大量摄入脂肪和动物蛋白,加强身体锻炼;绝经后控制总热量的摄入,避免肥胖。
- ◆ 4.积极治疗乳腺疾病。
- 5.不乱用外源性雌激素。
- ◆ 6.不长期过量饮酒。
- ◆ 7.建议女性朋友了解一些乳腺疾病的科普知识,掌握乳腺自我检查方法,养成定期乳腺自查习惯,积极参加乳腺癌筛查,防患于未然。

## 遗传性乳腺癌基因检测意义:



对乳腺癌患者来说:

- 1. 明确乳腺癌患者的基因突变情况,为判断乳腺癌 患者的亲属是否存在乳腺癌患病风险提供参考;
- 2. 为乳腺癌患者的复发风险提供参考



对普通人来说::

- 1. 可以提高乳腺癌在发生早期被检出的机率,从 而有机会及时开始治疗;
- 2. 生活方式和环境会影响乳腺癌的发生率,可以 督促携带基因突变的女性有针对性的改变自己的 生活方向,避免乳腺癌 的发生。



## 回访档案

爱她基因与国内知名乳腺癌专家联合,为广大乳腺癌患者创建了随访管理系统,为患者提供一对一与医生交流以及参加最新药物临床试验的机会。

已经在爱她基因做过乳腺癌基因检测的用户可以加入随访系统,且拥有所有功能的使用权限。对乳腺癌 患者来说,爱她基因随访管理系统是一项长期的关爱计划。

建议患者给予关注与重视、爱家人就要爱自己、对自己负责就是对家人负责。



您可以用您的姓名直接登录,您的初始密码是:1953 为了您的隐私,请注意保密,及时修改密码!