



## 香港醫學專科學院

### 香港醫學專科學院對人體 BRCA 基因變異及相關醫學問題的回應

#### COUNCIL

*President*

Dr. Donald Li

*Vice-Presidents*

Prof. T.F. Fok

Prof. C.S. Lau

*Honorary Secretary*

Dr. C.C. Lau

*Honorary Treasurer*

Prof. William Wei

*Editor*

Prof. Ignatius Yu

*Immediate Past President*

Prof. Raymond Liang

#### EX OFFICIO MEMBERS

*Presidents of*

*the Academy Colleges of*

*Anaesthesiologists*

Dr. Y.F. Chow

*Community Medicine*

Dr. S.P. Mak

*Dental Surgeons*

Prof. Edward Lo

*Emergency Medicine*

Dr. H.F. Ho

*Family Physicians*

Dr. Ruby Lee

*Obstetricians and Gynaecologists*

Dr. Ares Leung

*Ophthalmologists*

Dr. C.C. Chi

*Orthopaedic Surgeons*

Prof. Kenneth Cheung

*Otorhinolaryngologists*

Dr. K.H. Ma

*Paediatricians*

Dr. S.N. Wong

*Pathologists*

Dr. Michael Suen

*Physicians*

Dr. Patrick Li

*Psychiatrists*

Prof. Linda Lam

*Radiologists*

Dr. C.K. Law

*Surgeons*

Dr. H.T. Luk

#### ELECTED COUNCIL MEMBERS

Dr. C.B. Chow

Dr. S.F. Hung

Dr. C.L. Law

#### CO-OPTED MEMBERS

Prof. Gabriel Leung

Prof. N.K. Leung

#### Honorary Legal Advisors

Mr. Charles Chan

Mr. Jacob Tse

#### Auditor

Crowe Horwath (HK) CPA Ltd

#### Chief Executive Officer

Mr. Elmer Wan

近日，大眾就人體 BRCA 基因變異及相關的篩查和預防乳癌方法，議論紛紛。香港醫學專科學院(下稱「醫專」)作為本港提供醫學培訓及認證的法定機構，一直致力維護市民健康水平，故就市民對上述問題的疑慮，提供專業意見，以協助大眾建立正確的健康之道。

#### 1) BRCA 基因變異是甚麼？它跟癌症有甚麼關係？

BRCA 基因變異是其中一種已知會增加患癌風險的遺傳基因，可分為 BRCA1 及 BRCA2 兩大類別。根據最新本地數據，在 914 個屬 BRCA 基因變異高危家庭當中有 8.5% 被檢測出帶有基因變異。若以整體人口計算，帶有 BRCA 基因變異的人口比例則低於百份之一，情況與西方醫學文獻所刊載的吻合。

帶有這基因變異的人士不一定患上癌症，醫學研究顯示帶有 BRCA 1 基因變異的女士一生中就分別有 51-75% 和 22-51% 的機會患上乳癌和卵巢癌，而帶有 BRCA 2 基因變異的女士一生中患上上述兩種癌症的機會則分別為 33-54% 和 4-18%。不過每個獨立個體的實際患癌風險，還會受年齡及其他修飾基因(genetic modifiers)等影響。

#### 2) 誰需要接受乳癌或 BRCA 基因變異的篩查？

由於 BRCA 基因變異並非常見，醫專建議高危人士考慮進行有關的基因篩查。這類人士包括：

- 曾患有乳癌的女士，並
  - 有最少一位直系親屬曾患有乳癌或卵巢癌，或
  - 屬雙側乳癌，或
  - 屬三重陰性乳癌[即雌激素受體(ER)、黃體素受體(PR)、人類上皮細胞生長因子接受體(HER2)三種分子生物特性的表現均呈陰性]
- 曾患有乳癌的男士
- 停經前患上卵巢癌的女士

考慮基因篩查的高危人士需要先接受詳細遺傳輔導(Genetic Counseling)，而該輔導服務必需由曾受相關專業訓練的醫護人員提供。



### 3) 女士們可以到哪裡進行 BRCA 變異基因的篩查？

任何女士欲詳細了解自己患上乳癌的風險，或考慮進行 BRCA 變異基因或乳癌篩查，應先向家庭醫生徵詢意見，他們最能夠提供恰當的初步問診及檢查，然後在醫生轉介下到已獲認證的化驗所，按經過多重驗證的方法進行所需檢驗。

女士在沒有恰當的指引、輔導和數據解讀情況下，自行進行上述的檢查，不但有機會承受額外的醫療風險，更有可能獲得錯誤的檢驗結果，並因缺乏專業人士的講解，為自己製造不必要的憂慮或虛假的安全感。

### 4) 除了變異基因的檢測外，整個篩查過程還包含了甚麼？

在基因測試進行前，受相關專業訓練的醫生、護士或遺傳輔導專家會先為女士進行詳細的遺傳輔導，內容除了講解有關測試的方法和風險外，也會仔細分析不同測試結果的臨床意義，以及可能對受檢者及其家人帶來的影響 (包括情緒、生育計劃、篩查或治療的制定等)，然後才再讓受檢者決定是否接受相關基因測試。

### 5) 在確認帶有 BRCA 變異基因後，女士們必須要進行預防性乳房切除手術嗎？

在確認帶有 BRCA 基因變異後，進行預防性切除乳房手術只是預防乳癌的方法之一，亦不能百份百排除乳癌出現的機會。除了手術切除乳房外，其他預防方法包括輸卵管卵巢切除手術(大多建議予四十歲以上或完成生育的女士)、使用特定荷爾蒙類藥物(包括已經美國食品及藥品管理局批准使用的三苯氧胺 (tamoxifen)和雷洛西芬(raloxifene)，以及由臨床試驗數據支持其使用的依西美坦(exemestane))，並定期進行合適檢查(乳房 X 光造影、磁力共振或超聲波)以及早發現腫瘤及進行治療。

### 6) 除了 BRCA 基因檢查，還有甚麼方法有助及早發現乳癌？

不論是否帶有 BRCA 基因變異，醫專亦建議所有女士多於日常留意乳癌的病徵，當中包括：

- 乳房大小或形狀改變
- 乳房皮膚質感改變
- 乳頭附近出現皮疹
- 乳頭流血或流出帶血分泌物
- 在乳房或腋窩新增腫塊或增生

如出現以上任何症狀，應儘早向醫護人員尋求進一步檢查及診治。

資料提供： 香港醫學專科學院前任名譽秘書，外科專科醫生 周永昌醫生  
香港外科醫學院院務委員會委員、外科專科醫生 鄺靄慧醫生  
若 貴台或貴報希望就上述的醫學專題索取更多資訊，務請致電以下熱線：  
香港醫學專科學院 傳媒查詢專線號碼：2505-5795

註：香港遺傳性乳癌家族資料庫的受訓專業人士，免費提供基因遺傳諮詢服務，為有需要人士作出適當的建議。