



養和醫療
HKSH MEDICAL GROUP



HKU
Med



HONG KONG HEREDITARY
BREAST CANCER FAMILY REGISTRY
香港遺傳性乳癌家族資料庫

即時發布

養和、港大醫學院及香港遺傳性乳癌家族資料庫 聯合推動本港遺傳性乳癌及卵巢癌基因突變的研究

(2023年11月15日，香港) 養和醫療集團(養和)、香港大學李嘉誠醫學院(港大醫學院)及香港遺傳性乳癌家族資料庫(資料庫)今天發布有關本地遺傳性乳癌及/或卵巢癌患者基因突變的聯合研究結果。三方由2007年起合作，透過醫學研究及跟進檢測，為乳癌和卵巢癌的高危群組及其家人進行基因檢測，以追蹤他們基因突變的情況。過去十多年的研究涵蓋近4,900名高危人士及癌症患者，旨在協助他們及早識別患癌的風險及制定具針對性的預防和治療方案。

乳癌及卵巢癌是本港女性因癌症死亡的主要原因，2020年錄得女性的癌症新症中，乳癌和卵巢癌共佔約三分一(32%)。在乳癌患者當中，有相當數量的病例(10至15%)是由遺傳因素所致，而且確診年齡有年輕化的趨勢，情況令人關注。有鑑於乳癌和卵巢癌發病率不斷攀升及識別遺傳性基因突變的重要性，養和、港大醫學院及資料庫過去於國際同儕評審期刊，包括Cancers (Basel)、International Journal of Molecular Sciences及Journal of Medical Genetics等發表了112項研究文章，這些研究有助於加深了解華人罹患乳癌及卵巢癌在基因突變的情況，並協助改善對遺傳性突變的癌症管理方案。

根據資料庫的數據，在近4,900名接受基因檢測的人士中，包括乳癌及/或卵巢癌患者，或有乳癌、卵巢癌或前列腺癌家族史的高危人士中，約一成人的乳癌易感基因1或2(BRCA1或BRCA2)發生了基因突變。BRCA1或BRCA2的基因突變屬於高外顯率(high-penetrance)，這類基因突變與癌症發病風險增加有密切關係。研究又發現約有4.3%的研究對象有其他非BRCA基因突變，例如：PALB2、TP53及PTEN等基因突變，這些基因突變屬於高至中度外顯率，同樣會增加患遺傳性乳癌、卵巢癌、前列腺癌及其他癌症的風險。根據刊登於臨床腫瘤學雜誌 - Journal of Clinical Oncology¹的一項研究指出，帶有PALB2基因突變的女性於80歲時罹患乳癌的終生風險(lifetime risk)達52.8%，其風險跟帶有BRCA2基因突變的人士相若。另一值得關注與乳癌相關的基因為TP53，此基因突變的攜帶者通常於較年輕時(35歲或以下)發病，並可能出現雙側乳癌，而其家族亦很可能有多種癌症病史，帶有TP53基因突變的女性於80歲時罹患乳癌的終生風險為80-90%²。

研究團隊得出結論，在遺傳基因篩查過程中，若只關注BRCA基因突變，有機會忽略由其他基因突變引起的潛在患癌風險。因此，識別和瞭解BRCA以外的基因突變至關重要，這樣才能為乳癌和卵巢癌患者及其家人在管理癌症風險方面提供更全面的實證和支持，讓他們在掌握充分資料的情況下，選擇切合自己的預防措施和治療方案。而涵蓋更廣泛、更多基因的基因測試技術則有助更準確地評估個人遺傳風險狀況。

養和醫院臨床病理科及分子病理科主任、血液學專科醫生馬紹鈞醫生講述研究中採用的基因篩查方法。他表示養和採用了多基因組合測試技術(multigene panel tests)，結合次世代基因排序(next-generation sequencing, 簡稱NGS)及第三代基因排序(third-generation sequencing, 簡稱TGS)技術，可同時快速地檢測多個基因組，有助更全面瞭解高危人士易於罹患乳癌和卵巢癌的遺傳基因因素。

¹ J Clin Oncol. 2020 Mar 1;38(7):674-685

² Cancer Treat Rev. 2023;114:102522



養和醫療
HKSH MEDICAL GROUP



HKU
Med



HONG KONG HEREDITARY
BREAST CANCER FAMILY REGISTRY
香港遺傳性乳癌家族資料庫

他進一步闡述，多基因組合測試可以在單一測試中偵測發生於不同基因的突變，是一種高效率而且具成本效益的基因檢測技術，以助找出發生於BRCA以外的基因突變。其中，次世代基因排序可同時分析多個基因；目前最先進的第三代基因排序更可同時讀取較長序列片段(long-read length)，並提供實時結果和達到更快的基因排序速度，提升研究期間檢測基因變異的準確度和效率。

馬醫生補充：「透過與港大醫學院和資料庫合作，讓我們更充分瞭解本地乳癌患者的基因突變情況和特徵。三方的協作亦有助為高風險群組及其家庭成員作持續監察和癌症風險評估，以達致及早診斷。此外，多基因組合測試有助找出適用於標靶治療的腫瘤標記，從而制定更有效和個人化的治療策略。」

養和、港大醫學院及資料庫在基因測試方面的合作，為患者和高風險群組進行長期追蹤和跟進。隨著時間的推移，基因排序技術亦不斷改進，此合作平台讓研究團隊為同一群研究對象進行多於一次的基因測試，從而更準確地評估其個人遺傳風險。通過積累及分析本地華人遺傳基因變異的數據，研究團隊更為一些以往未能確定致病性的基因突變(variants of unknown significance, 簡稱 VUS)病例進行重新分類。其中一項回顧研究顯示，把 VUS 病例重新分類後，當中有 31.8% 的病例因其癌症風險增加或減少，而需要改變其癌症風險管理方案。由此可見，定期更新遺傳基因資料庫及追蹤家族史的研究數據，不但有助制定精準和個人化治療，亦可確保遺傳基因資訊的準確性，為學術和基因研究領域帶來突破。

港大醫學院臨床醫學學院外科學系臨床教授、香港遺傳性乳癌家族資料庫主席、養和醫院乳房外科名譽顧問醫生及外科專科醫生鄭靄玲教授強調三方長期合作的重要性。她表示：「過去 16 年，香港遺傳性乳癌家族資料庫一直致力為受遺傳性乳癌和卵巢癌影響的華人建立全面的基因數據庫。通過與養和及港大醫學院合作，運用先進的實驗室技術，我們得以重新審視過去不能確定致病性的基因突變(VUS)病例，讓我們能夠根據最新的研究數據來提供更個人化的臨床服務。透過更深入瞭解本地華人群組的乳癌和卵巢癌基因突變頻譜，我們可以為患者適時提供預防介入措施，同時不斷改進癌症的預防和管理方案。這個全面的研究和跟進方式最終不僅讓患者及其家人受惠，亦對本港醫療政策規劃帶來深遠影響。」

養和、港大醫學院及資料庫一直在學術研究上共同努力，進一步探究華人社群中遺傳性乳癌和卵巢癌的風險及成因。研究旨在對高風險人士及其家人進行個人化的癌症篩查和監察，達致及早發現、及早預防，並改善精準治療策略、提升治療效果，從而減少癌症治療對社會帶來的負擔。

- 完 -

如有查詢，請聯絡：

養和醫療集團傳訊部

鄭靄玲

電話：2917 5828

電郵：Eunice.ol.cheng@cad.hksh.com

陳凱怡

電話：2917 5829

電郵：Joyce.oy.chan@cad.hksh.com

蘆儀

電話：2917 5841

電郵：Yee.lo@cad.hksh.com



養和醫療
HKSH MEDICAL GROUP



HKU
Med



HONG KONG HEREDITARY
BREAST CANCER FAMILY REGISTRY
香港遺傳性乳癌家族資料庫

關於養和醫療集團

養和醫療集團於 2017 年 9 月 28 日正式啟動，旗下成員分別有養和醫院、養和醫健、養和東區醫療中心及養和癌症中心。養和醫療集團以全方位策略，透過優質臨床醫療服務、醫學教育和科研，以及公眾健康教育，推動公共衛生及醫學發展，致力為病人提供全人關顧的優質醫療及護理服務。

養和醫院是養和醫療集團之重要成員，成立於 1922 年，為香港主要私營醫院之一，以「優質服務·卓越護理」為宗旨，致力服務大眾，並積極推動醫學教育和研究。

關於養和醫療集團，請瀏覽 www.hksh.com。

關於香港大學李嘉誠醫學院（港大醫學院）

港大醫學院是本港歷史最悠久的高等教育學府，於 1887 年由倫敦傳道會創立，原稱香港華人西醫書院，後於 1907 年更名為香港西醫書院。1911 年香港大學正式成立，香港西醫書院併入香港大學，成為大學的首個學院。醫學院力臻卓越，自最初只擁寥寥數名成員發展成現時香港大學最具規模的學院。學院轄下有 16 個學系及學部，另設生物醫學學院、臨床醫學學院、中醫藥學院、護理學院、公共衛生學院，以及多個專責不同研究領域的中心。如欲了解更多關於港大醫學院，請瀏覽：www.med.hku.hk。

關於香港遺傳性乳癌家族資料庫

香港遺傳性乳癌家族資料庫（下稱「資料庫」）成立於 2007 年，乃首間及目前本港唯一致力研究 BRCA 基因突變及幫助因基因突變而患遺傳性癌症(包括乳癌、卵巢癌及前列腺癌)的高危家庭，進行基因測試、輔導及臨床醫護服務的慈善機構。「資料庫」是現時全球擁有最多專為華人病例作 BRCA 基因突變研究的基因樣本及臨床生物數據的資料庫，旨在進一步完善對華人患遺傳性癌症的醫學研究及制定合適的預防措施，以幫助基因突變患者及其家族成員，提供更全面及多元化的普查及支援服務，從而減低本地以至全球華人因基因突變導致的遺傳性癌症的風險。



養和醫療
HKSH MEDICAL GROUP



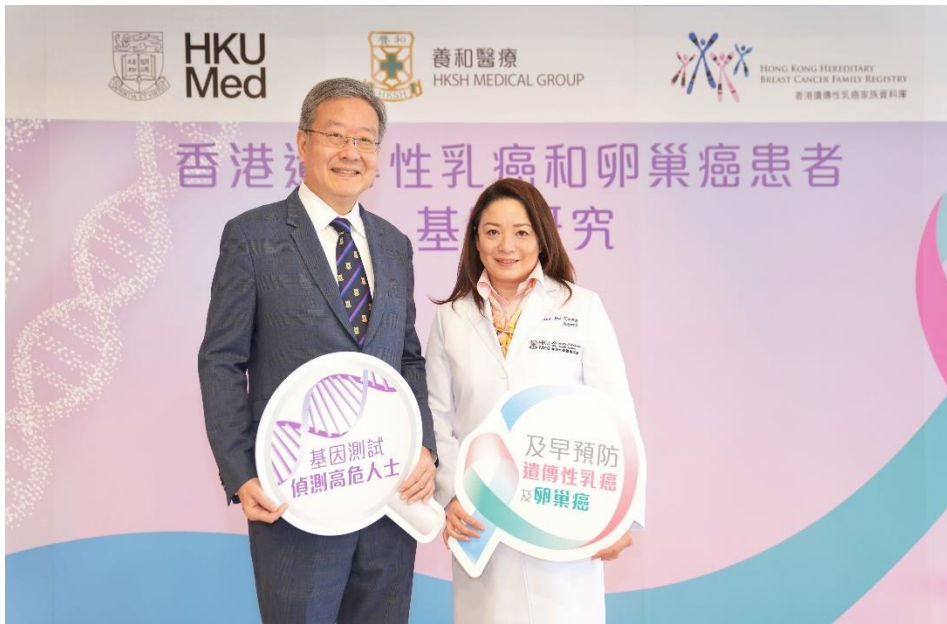
HKU
Med



HONG KONG HEREDITARY
BREAST CANCER FAMILY REGISTRY
香港遺傳性乳癌家族資料庫

圖片說明：

港大醫學院臨床醫學學院外科學系臨床教授、香港遺傳性乳癌家族資料庫主席、養和醫院乳房外科名譽顧問醫生及外科專科醫生鄭靄慧教授（右）及養和醫院臨床病理科及分子病理科主任、血液學專科醫生馬紹鈞醫生（左）分享本港遺傳性乳癌和卵巢癌基因突變的情況。





養和醫療
HKSH MEDICAL GROUP



HKU
Med



HONG KONG HEREDITARY
BREAST CANCER FAMILY REGISTRY
香港遺傳性乳癌家族資料庫

附錄

養和醫療集團、港大醫學院及香港遺傳性乳癌家族資料庫的研究成果
(只列出部分)

年份	研究題目	刊物
2023	Molecular characteristic of Asian male BRCA related cancers	Breast Cancer Res Treat. 2023; 198(2): 391 - 400.
	Effect on germline mutation rate in a high risk Chinese breast cancer cohort after compliance with The National Comprehensive Cancer Network (NCCN) 2023 v.1 testing criteria	Cancers (Basel). 2023; 15(9): 2635
2022	Germline mutations in Chinese ovarian cancer with or without breast cancer	Mol Genet Genomic Med. 2022;e1940
	How does re-classification of variant of unknown significance (VUS) impact the management of patients at risk for hereditary breast cancer?	BMC Med Genomics. 2022;15(1):122
2021	Rapid breakpoint mapping of a novel germline PALB2 duplication by PCR-free-long-read sequencing informs interpretation of its pathogenicity	JCO Precision Oncology 2021; 5:1044-1047
	Germline PALB2 mutation in high-risk Chinese breast and/or ovarian cancer patients.	Cancers (Basel) 2021; 13:4195-211
2020	Germline mutation in 1,338 BRCA-negative Chinese hereditary breast and/or ovarian cancer patients: clinical testing with a multigene test panel	J Mol Diagn. 2020;22(4):544-554
	Somatic mutation profiling in BRCA-negative breast and ovarian cancer patients by multigene panel sequencing	Am J Cancer Res. 2020; 10(9):2919-2932
	Mutation screening of germline TP53 mutations in high-risk Chinese breast cancer patients	BMC Cancer 20, 1053 (2020)