



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

即时发布

## 養和、港大医学院及香港遗传性乳癌家族资料库 联合推动本港遗传性乳癌及卵巢癌基因突变的研究

(2023年11月15日, 香港) 养和医疗集团(养和)、香港大学李嘉诚医学院(港大医学院)及香港遗传性乳癌家族资料库(资料库)今天发布有关本地遗传性乳癌及/或卵巢癌患者基因突变的联合研究结果。三方由2007年起合作, 透过医学研究及跟进检测, 为乳癌和卵巢癌的高危群组及其家人进行基因检测, 以追踪他们基因突变的情况。过去十多年的研究涵盖近4,900名高危人士及癌症患者, 旨在协助他们及早识别患癌的风险及制定具针对性的预防和治疗方案。

乳癌及卵巢癌是本港女性因癌症死亡的主要原因, 2020年录得女性的癌症新症中, 乳癌和卵巢癌共占约三分之一(32%)。在乳癌患者当中, 有相当数量的病例(10至15%)是由遗传因素所致, 而且确诊年龄有年轻化的趋势, 情况令人关注。有鉴于乳癌和卵巢癌发病率不断攀升及识别遗传性基因突变的重要性, 养和、港大医学院及资料库过去于国际同侪评审期刊, 包括Cancers (Basel)、International Journal of Molecular Sciences及Journal of Medical Genetics等发表了112项研究文章, 这些研究有助于加深了解华人罹患乳癌及卵巢癌在基因突变的情况, 并协助改善对遗传性突变的癌症管理方案。

根据资料库的数据, 在近4,900名接受基因检测的人士中, 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, 约一成人乳癌易感基因1或2(BRCA1或BRCA2)发生了基因突变。BRCA1或BRCA2的基因突变属于高外显率(high-penetrance), 这类基因突变与癌症发病风险增加有密切关系。研究又发现约有4.3%的研究对象有其他非BRCA基因突变, 例如: PALB2、TP53及PTEN等基因突变, 这些基因突变属于高至中度外显率, 同样会增加患遗传性乳癌、卵巢癌、前列腺癌及其他癌症的风险。根据刊登于临床肿瘤学杂志- Journal of Clinical Oncology<sup>1</sup>的一项研究指出, 带有PALB2基因突变的女性于80岁时罹患乳癌的终生风险(lifetime risk)达52.8%, 其风险跟带有BRCA2基因突变的人士相若。另一值得关注与乳癌相关的基因为TP53, 此基因突变的携带者通常于较年轻时(35岁或以下)发病, 并可能出现双侧乳癌, 而其家族亦很可能有多种癌症病史, 带有TP53基因突变的女性于80岁时罹患乳癌的终生风险为80-90%。<sup>2</sup>

研究团队得出结论, 在遗传基因筛查过程中, 若只关注BRCA基因突变, 有机会忽略由其他基因突变引起的潜在患癌风险。因此, 识别和了解BRCA以外的基因突变至关重要, 这样才能为乳癌和卵巢癌患者及其家人在管理癌症风险方面提供更全面的实证和支持, 让他们在掌握充分资料的情况下, 选择切合自己的预防措施和治疗方案。而涵盖更广泛、更多基因的基因测试技术则有助更准确地评估个人遗传风险状况。

养和医院临床病理科及分子病理科主任、血液学专科医生马绍钧医生讲述研究中采用的基因筛查方法。他表示养和采用了多基因组合测试技术(multigene panel tests), 结合次世代基因排序(next-generation sequencing, 简称NGS)及第三代基因排序(third-generation sequencing, 简称TGS)技术, 可同时快速地检测多个基因组, 有助更全面地了解高危人士易于罹患乳癌和卵巢癌的遗传基因因素。

他进一步阐述, 多基因组合测试可以在单一测试中侦测发生于不同基因的突变, 是一种高效率而且具成本效益的基因检测技术, 以助找出发生于BRCA以外的基因突变。其中, 次世代基因排序可同时分析多个基因; 目前最先进的第三代基因排序更可同时读取较长序列片段(long-read length), 并提供实时结果和达到更快的基因排序速度, 提升研究期间检测基因变异的准确度和效率。



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

马医生补充：「透过与港大医学院和资料库合作，让我们更充分了解本地乳癌患者的基因突变情况和特征。三方的协作亦有助为高风险群组及其家庭成员作持续监察和癌症风险评估，以达致及早诊断。此外，多基因组合测试有助找出适用于标靶治疗的肿瘤标记，从而制定更有效和个人化的治疗策略。」

养和、港大医学院及资料库在基因测试方面的合作，为患者和高风险群组进行长期追踪和跟进。随着时间的推移，基因排序技术亦不断改进，此合作平台让研究团队为同一群研究对象进行多于一次的基因测试，从而更准确地评估其个人遗传风险。通过积累及分析本地华人遗传基因变异的数据，研究团队更为一些以往未能确定致病性的基因突变(variants of unknown significance, 简称 VUS)病例进行重新分类。其中一项回顾研究显示，把 VUS 病例重新分类后，当中有 31.8% 的病例因其癌症风险增加或减少，而需要改变其癌症风险管理方案。由此可见，定期更新遗传基因资料库及追踪家族史的研究数据，不但有助制定精准和个人化治疗，亦可确保遗传基因资讯的准确性，为学术和基因研究领域带来突破。

港大医学院临床医学学院外科学系临床教授、香港遗传性乳癌家族资料库主席、养和医院乳房外科名誉顾问医生及外科专科医生邝靄慧教授强调三方长期合作的重要性。她表示：「过去 16 年，香港遗传性乳癌家族资料库一直致力为受遗传性乳癌和卵巢癌影响的华人建立全面的基因数据库。通过与养和及港大医学院合作，运用先进的实验室技术，我们得以重新审视过去不能确定致病性的基因突变(VUS)病例，让我们能够根据最新的研究数据来提供更个人化的临床服务。透过更深入了解本地华人群组的乳癌和卵巢癌基因突变频谱，我们可以为患者适时提供预防介入措施，同时不断改进癌症的预防和管理方案。这个全面的研究和跟进方式最终不仅让患者及其家人受惠，亦对本港医疗政策规划带来深远影响。」

养和、港大医学院及资料库一直在学术研究上共同努力，进一步探究华人社群中遗传性乳癌和卵巢癌的风险及成因。研究旨在对高风险人士及其家人进行个人化的癌症筛查和监察，达致及早发现、及早预防，并改善精准治疗策略、提升治疗效果，从而减少癌症治疗对社会带来的负担。

- 完 -

**如有查询，请联络：**

养和医疗集团传讯部

郑靄玲

电话：2917 5828

电邮：[Eunice.ol.cheng@cad.hksh.com](mailto:Eunice.ol.cheng@cad.hksh.com)

陈凯怡

电话：2917 5829

电邮：[Joyce.oy.chan@cad.hksh.com](mailto:Joyce.oy.chan@cad.hksh.com)

芦仪

电话：2917 5841

电邮：[Yee.lo@cad.hksh.com](mailto: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

### 关于养和医疗集团

养和医疗集团于 2017 年 9 月 28 日正式启动，旗下成员分别有养和医院、养和医健、养和东区医疗中心及养和癌症中心。养和医疗集团以全方位策略，透过优质临床医疗服务、医学教育和科研，以及公众健康教育，推动公共卫生及医学发展，致力为病人提供全人关顾的优质医疗及护理服务。

养和医院是养和医疗集团之重要成员，成立于 1922 年，为香港主要私营医院之一，以「优质服务·卓越护理」为宗旨，致力服务大众，并积极推动医学教育和研究。

关于养和医疗集团，请浏览 [www.hksh.com](http://www.hksh.com)。

### 关于香港大学李嘉诚医学院（港大医学院）

港大医学院是本港历史最悠久的高等教育学府，于 1887 年由伦敦传道会创立，原称香港华人西医书院，后于 1907 年更名为香港西医书院。1911 年香港大学正式成立，香港西医书院并入香港大学，成为大学的首个学院。医学院力臻卓越，自最初只拥寥寥数名成员发展成现时香港大学最具规模的学院。学院辖下有 16 个学系及学部，另设生物医学学院、临床医学学院、中医药学院、护理学院、公共卫生学院，以及多个专责不同研究领域的中心。如欲了解更多关于港大医学院，请浏览：[www.med.hku.hk](http://www.med.hku.hk)。

### 关于香港遗传性乳癌家族资料库

香港遗传性乳癌家族资料库（下称「资料库」）成立于 2007 年，乃首间及目前本港唯一致力研究 BRCA 基因突变及帮助因基因突变而患遗传性癌症(包括乳癌、卵巢癌及前列腺癌)的高危家庭，进行基因测试、辅导及临床医护服务的慈善机构。「资料库」是现时全球拥有最多专为华人病例作 BRCA 基因突变研究的基因样本及临床生物数据的资料库，旨在进一步完善对华人患遗传性癌症的医学研究及制定合适的预防措施，以帮助基因突变患者及其家族成员，提供更全面及多元化的普查及支援服务，从而减低本地以至全球华人因基因突变导致的遗传性癌症的风险。



養和醫療  
HKSH MEDICAL GROUP



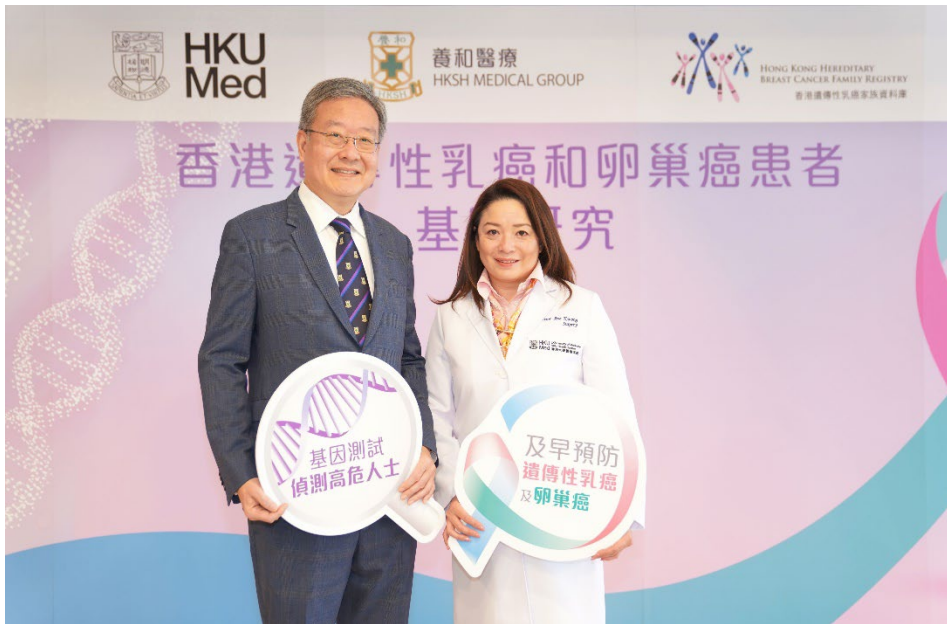
HKU  
Med



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

**图片说明：**

港大医学院临床医学学院外科学系临床教授、香港遗传性乳癌家族资料库主席、养和医院乳房外科名誉顾问医生及外科专科医生邝靄慧教授（右）及养和医院临床病理科及分子病理科主任、血液学专科医生马绍钧医生（左）分享本港遗传性乳癌和卵巢癌基因突变的情况。





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

附录

养和医疗集团、港大医学院及香港遗传性乳癌家族资料库的研究成果  
(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)