

# 癌症會遺傳嗎？BRCA、Lynch 該不該做基因檢測

*Hereditary cancer syndromes: when to test for BRCA and Lynch*

林協霆, MD, 內科專科醫師, 腫瘤內科專科醫師

醫療財團法人辜公亮基金會和信治癌中心醫院 腫瘤內科部 · ORCID: [0009-0002-3974-4528](https://orcid.org/0009-0002-3974-4528)

發表日期：2026/05/11 · 審稿：林協霆 (2026/05/11) · 主題：遺傳性癌症症候群 (Hereditary cancer syndromes)

DOI: 10.5281/zenodo.20112711 · 此版本 10.5281/zenodo.20112712 ·

<https://lin.hsiehting.com/posts/2026/hereditary-cancer-genetic-testing/>

## 摘要 · ABSTRACT

5–10% 癌症為遺傳性，BRCA1/2 與 Lynch 是最常見的兩個症候群；符合 NCCN 家族史條件者應接受 germline 檢測。本文整理檢測時機、台灣健保與自費差異、以及陽性後的監測與預防策略。

約 5–10% 的癌症具有明確的遺傳致病基因，其中 **HBOC (BRCA1/2) 與 Lynch syndrome (MLH1/MSH2/MSH6/PMS2/EPCAM)** 合計佔多數。NCCN HBOC v3.2025 與 NCCN Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal v1.2025 都把家族史條件寫得很清楚：母系或父系一等親有 50 歲前乳癌、男性乳癌、卵巢癌、雙側乳癌、家族裡 ≥ 2 一等親乳癌、或大腸癌 < 50 歲、子宮內膜癌 < 50 歲，都應轉介遺傳諮詢與 germline 檢測。台灣健保在 2024 年起對符合條件的乳癌、卵巢癌、攝護腺癌、胰臟癌族群提供 BRCA 給付；自費 multigene panel 約 NTD 25,000–60,000。本文整理「我該不該驗、什麼時候驗、驗了之後做什麼」。

## 閱讀對象

本文設定讀者為 (1) 家族裡有乳癌／卵巢癌／大腸癌、想知道自己要不要驗的健康親屬，(2) 已被診斷癌症、想理解 BRCA／Lynch 檢測會如何改變治療的病友與家屬，(3) 第一線臨床醫師複習 NCCN 轉介條件與台灣給付現況。所有檢測與監測決策請與您的主治醫師、遺傳諮詢師討論。



## 為什麼遺傳性癌症值得認真討論？

一般族群的乳癌一生風險約 12%、大腸癌約 4%；但帶有 BRCA1 致病變異的女性，乳癌一生風險上升到 60–72%、卵巢癌 39–44%。Lynch 帶因者的大腸癌一生風險依基因不同，約 10–46%、子宮內膜癌 13–49%。意義是：在症狀出現前，可以用 MRI、大腸鏡、預防性手術把這個風險拉回甚至低於一般族群水準。

研究顯示在 BRCA1/2 帶因者執行預防性卵巢輸卵管切除 (RRSO) 可顯著降低卵巢癌死亡率與整體死亡率；在 Lynch 帶因者每 1-2 年大腸鏡篩檢可顯著降低 CRC 相關死亡。這是少數「測得到、且有實證可改變預後」的場景。

## 四個常見遺傳性癌症症候群一覽

症候群	致病基因	主要相關癌種	代表性 lifetime risk	建議檢測對象
<b>HBOC</b> (遺傳性乳癌卵巢癌)	BRCA1, BRCA2	乳癌、卵巢癌、攝護腺癌、胰臟癌、男性乳癌	女性乳癌 60-72% (BRCA1) / 55-69% (BRCA2) ; 卵巢癌 39-44% / 11-17%	乳癌 < 50 歲、雙側乳癌、男性乳癌、卵巢 / 輸卵管癌、轉移性攝護腺癌、家族 ≥ 2 一等親乳癌
<b>PALB2 高風險</b>	PALB2	乳癌 (女性)、胰臟癌	女性乳癌 53% (80 歲) ; 胰臟癌 2-3 倍	HBOC 條件下 BRCA 陰性、家族有胰臟癌或乳癌
<b>Lynch syndrome</b>	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM	大腸癌、子宮內膜癌、卵巢癌、胃癌、泌尿上皮癌、小腸癌	CRC 10-46%、子宮內膜癌 13-49% (依基因)	CRC < 50 歲、子宮內膜癌 < 50 歲、Amsterdam II / Bethesda 條件、腫瘤 MMR-deficient
<b>Li-Fraumeni</b>	TP53	軟組織肉瘤、骨肉瘤、乳癌、腦瘤、腎上腺皮質癌、白血病	累積癌症風險 70-90% (70 歲)	嬰幼兒 / 兒童多發癌、Chompret criteria、年輕雙側乳癌 BRCA 陰性
<b>HDGC</b> (遺傳性瀰漫性胃癌)	CDH1	瀰漫性胃癌、小葉乳癌	瀰漫性胃癌 ≈ 30-70% ; 小葉乳癌 ≈ 39%	Diffuse-type 胃癌 < 50 歲、家族有 diffuse 胃癌 + 小葉乳癌

為什麼 panel 不只是 BRCA

2024 ASCO/SSO germline testing 指引建議「符合 BRCA 檢測條件者，同時做 multigene panel」(含 PALB2、CHEK2、ATM、TP53、PTEN、CDH1 等)，因為單驗 BRCA 會漏掉約 4-5% 其他高風險基因突變，而這些基因都有可執行的 surveillance 建議。

## 我該不該驗？四步驟流程

---

### 第一步 — 自己畫家族癌症圖

把母系與父系三代的癌症診斷、發病年齡寫下來（特別是一等親、二等親）。重點抓：

- 50 歲前乳癌、卵巢／輸卵管／原發腹膜癌、男性乳癌、雙側乳癌、三陰性乳癌 < 60 歲
- 大腸癌 < 50 歲、子宮內膜癌 < 50 歲、同一人多發癌、家族 ≥ 3 人 Lynch 相關癌
- 轉移性攝護腺癌、轉移性胰臟癌、彌漫性胃癌
- 已知家族中有人帶 BRCA / MMR 致病變異

### 第二步 — 對照 NCCN 條件決定要不要轉介

NCCN HBOC v3.2025 與 NCCN Lynch v1.2025 把上面這些條件整理成清單。符合任一條，就應轉介遺傳諮詢與檢測。在台灣，臨床上常見窗口：腫瘤內科、乳房外科、大腸直腸外科、婦癌科、醫學遺傳科。

### 第三步 — 先讓「最有可能陽性的人」驗

最具效益的策略是讓已罹癌、且最早發病者先驗（informative testing）。一旦找到家族特定變異，其他健康親屬只需做 single-site 檢測（自費約 NTD 3,000–8,000，便宜很多）。若無受影響者可驗，健康親屬直接做 multigene panel 也可，但解讀更複雜。

### 第四步 — 陽性後接 surveillance / 預防策略

陽性結果應在遺傳諮詢回報門診詳細解釋：監測時程、預防性手術選擇、家族 cascade testing、心理支持與保險／隱私議題。陰性「無此家族變異」者可回到一般族群篩檢，但若家族裡尚未找到致病變異，個人陰性不代表家族陰性，仍需依家族史調整。

## 適應症（什麼條件下健保給付 / 自費值得做）

---

### 健保給付範圍（台灣，2024 年起）

健保針對下列族群給付 BRCA1/2 檢測（用於決定 PARP 抑制劑等治療）：

- 乳癌：HER2 陰性高風險早期、轉移性 HER2 陰性
- 卵巢／輸卵管／原發腹膜癌：診斷時 germline + somatic 檢測
- 轉移性攝護腺癌：mCRPC 並考慮 olaparib / talazoparib
- 轉移性胰臟癌：考慮 olaparib（POLO 試驗適應症）

給付細節以最新健保署公告與各院檢驗合約為準；診斷醫師會在開單系統評估是否符合給付條件。

### 自費場景（健保不給付，但臨床有價值）

- 健康親屬 cascade testing（家族已找到致病變異）：single-site，約 NTD 3,000–8,000

- 不符合健保給付的家族史驗證：multigene panel 約 NTD 25,000–60,000
- 男性乳癌 / 早發攝護腺癌且家族史強烈
- 未到 metastatic 階段、但臨床決策需要的攝護腺癌患者

## 禁忌症與限制

---

VUS 與不確定變異 (Variant of Uncertain Significance)

panel 越大，回報「VUS (意義未明變異)」的機率也越高，可達 20–40%。VUS **不應據以做預防性手術，也不應改變監測強度**；多數 VUS 數年後會被重新分類為良性 (多) 或致病 (少)。請務必由遺傳諮詢師依 ACMG 2015 criteria 判讀，並在實驗室發布 reclassification 時主動更新。

其他需要審慎評估的情境：

- **未成年人**：除非是 Li-Fraumeni、APC、RET 等兒童期就會發病的症候群，BRCA/Lynch 等成人發病基因建議待 **18 歲後本人決定**才檢測。
- **保險與心理影響**：陽性結果可能影響商業保單核保（《健康保險法》在臺灣對基因歧視保護尚不完整），需於遺傳諮詢時討論。
- **直接面對消費者 (DTC) 試劑**：23andMe 等只測少數固定變異（如三個 Ashkenazi 創始者突變），**陰性不能排除 BRCA 帶因**，只有臨床等級全長定序才算完整。
- **單純血液 NGS 報「BRCA somatic」**：腫瘤組織中的 BRCA 變異不一定是 germline，仍需另外抽血做 germline 確認才能做 cascade testing。

## 健保 vs. 自費差異速查表

情境	健保	自費 panel	備註
乳癌 HER2-，有家族史	✓ (指定條件下)	可加做 panel	有家族史但年紀 > 50、單側、無其他癌種者多需自費
卵巢癌新診斷	✓	-	健保通常給付 BRCA1/2；panel 自費補
轉移性攝護腺癌	✓ (germline + somatic)	-	用於決定 PARP 治療
轉移性胰臟癌	✓	-	POLO trial 適應症
大腸癌 < 50 歲	多數院內以 IHC + MSI 先做 tumor screening；germline 自費或專案	panel 約 NTD 30,000+	多採 universal MMR IHC tumor screening 後再決定
子宮內膜癌 < 50 歲 / Lynch 家族	同上	panel 自費	部分婦癌中心提供研究專案
健康親屬 cascade testing	✗	single-site 約 NTD 3,000-8,000	已知家族變異最具成本效益
健康人「我擔心遺傳」	✗	panel 約 NTD 25,000-60,000	應先評估家族史是否符合 NCCN 條件

## 陽性後 surveillance 建議

### BRCA1/2 帶因者 (女性)

- **乳房**：18 歲起自我檢查；25 歲起每年 contrast-enhanced 乳房 MRI；30 歲後加上每年乳房攝影 (mammography)
- **卵巢／輸卵管**：建議 35-40 歲 (BRCA1) 或 40-45 歲 (BRCA2) 完成 risk-reducing salpingo-oophorectomy (RRSO)，子宮可留可不留依個案
- **預防性乳房切除**：可降低乳癌風險約 90%，是個人選擇而非強制
- **男性 BRCA 帶因者**：35 歲起乳房自我檢查與每年理學檢查；40 歲起與泌尿科討論攝護腺特異抗原 (PSA) 監測 (BRCA2 證據較強)

### Lynch 帶因者

- **大腸鏡**：MLH1/MSH2 自 20-25 歲起、MSH6/PMS2 自 30-35 歲起，每 1-2 年一次 (PLSD 與 InSiGHT 證據最強)
- **子宮內膜／卵巢**：30-35 歲起與婦產科討論年度經陰道超音波 ± 子宮內膜抽吸；40-45 歲完成生育後可考慮預防性子宮 + 雙側輸卵管卵巢切除
- **胃 / 小腸 / 泌尿上皮**：依個案家族史與基因 (特別是 MSH2、亞洲族群) 考慮上消化道內視鏡與尿液細胞學

- **阿斯匹靈**：CAPP2 試驗顯示每日 600 mg 阿斯匹靈持續 ≥ 2 年可降低 Lynch 帶因者 CRC 約 50%；目前共識劑量 75–300 mg/day，需與醫師評估出血風險

### Li-Fraumeni 帶因者

- 全身 MRI 每年；乳癌、腦瘤、軟組織肉瘤的個別監測；避免治療性放射線（RT 引發二次癌風險高）
- Toronto / SickKids 研究顯示完整監測可顯著降低死亡率

## 對病人與家屬的實務建議

---

### 把家族史寫成一張紙

條列三代血親每位的 (1) 癌症類型、(2) 診斷年齡、(3) 目前狀況。母系與父系都要寫。若有人在外院、外縣市治療，事先請家屬幫忙釐清病理報告與診斷年齡。

### 找對窗口

台灣多數醫學中心有「遺傳諮詢門診／高風險諮詢門診」（例如和信治癌中心醫院、台大、林口長庚、北醫等），由腫瘤內科或醫學遺傳科主導，搭配遺傳諮詢師（genetic counselor）。也可以從目前主治醫師（乳房外科、大腸直腸外科、婦癌科、腫瘤內科）轉介。

### 與醫師／諮詢師討論時可問的問題

1. 我的家族史符合哪一條 NCCN 條件？
2. 應該先讓誰驗？我自己驗 vs. 媽媽（已罹癌者）驗，差別是什麼？
3. 健保有沒有給付？若沒有，自費 panel 推薦哪個範圍？
4. 結果如果是 VUS 怎麼辦？多久會重新分類？
5. 結果若是陽性，哪間醫院的 surveillance 流程最完整？
6. 我的兄弟姊妹、子女接下來要怎麼安排 cascade testing？
7. 是否會影響我或家人未來投保？商業保單與健保的差別？

### 不要自行買 DTC 套組做臨床決策

23andMe 等消費級檢測雖能報幾個常見變異，但陰性不能排除 BRCA/Lynch 帶因，臨床決策仍需以醫療等級實驗室報告為準。

## 哪些臨床試驗 / 註冊登錄正在進行？

---

CAPP3 (NCT02620852)

第三期、阿斯匹靈三劑量於 Lynch 帶因者 CRC 預防的劑量選擇試驗，2025–2026 開始陸續報告長期結果。

🔗 [clinicaltrials.gov](https://clinicaltrials.gov)

PLSD - Prospective Lynch Syndrome Database

國際 Lynch 帶因者前瞻性資料庫，目前提供分基因、分性別的累積癌症風險與監測效益估計。

🔗 [plsd.eu](http://plsd.eu)

EMBRACE (NCT00321802)

英國領導的 BRCA1/2 帶因者長期隊列研究，提供乳癌、卵巢癌風險與 RRSO 效益的世代資料。

🔗 [clinicaltrials.gov](http://clinicaltrials.gov)



## 參考文獻

---

1. Tutt ANJ, Garber JE, Kaufman B, et al. **Adjuvant Olaparib for Patients with BRCA1- or BRCA2-Mutated Breast Cancer** (OlympiA). *N Engl J Med*. 2021;384(25):2394-2405. [doi:10.1056/NEJMoa2105215](https://doi.org/10.1056/NEJMoa2105215)
2. Bedrosian I, Somerfield MR, Achatz MI, et al. **Germline Testing in Patients With Breast Cancer: ASCO–Society of Surgical Oncology Guideline**. *J Clin Oncol*. 2024;42(5):584-604. [doi:10.1200/JCO.23.02225](https://doi.org/10.1200/JCO.23.02225)
3. Kuchenbaecker KB, Hopper JL, Barnes DR, et al. **Risks of Breast, Ovarian, and Contralateral Breast Cancer for BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers**. *JAMA*. 2017;317(23):2402-2416. [doi:10.1001/jama.2017.7112](https://doi.org/10.1001/jama.2017.7112)
4. US Preventive Services Task Force, Owens DK, Davidson KW, et al. **Risk Assessment, Genetic Counseling, and Genetic Testing for BRCA-Related Cancer: USPSTF Recommendation Statement**. *JAMA*. 2019;322(7):652-665. [doi:10.1001/jama.2019.10987](https://doi.org/10.1001/jama.2019.10987)
5. Dominguez-Valentin M, Sampson JR, Seppälä TT, et al. **Cancer risks by gene, age, and gender in 6350 carriers of pathogenic mismatch repair variants** (Prospective Lynch Syndrome Database). *Genet Med*. 2020;22(1):15-25. [doi:10.1038/s41436-019-0489-y](https://doi.org/10.1038/s41436-019-0489-y)
6. Dominguez-Valentin M, Plazzer JP, Sampson JR, et al. **No Difference in Penetrance between Truncating and Missense/Aberrant Splicing Pathogenic Variants in MLH1 and MSH2: A PLSD Study**. *J Clin Med*. 2021;10(13):2856. [doi:10.3390/jcm10132856](https://doi.org/10.3390/jcm10132856)
7. Golan T, Hammel P, Reni M, et al. **Maintenance Olaparib for Germline BRCA-Mutated Metastatic Pancreatic Cancer** (POLO). *N Engl J Med*. 2019;381(4):317-327. [doi:10.1056/NEJMoa1903387](https://doi.org/10.1056/NEJMoa1903387)
8. Manchanda R, Patel S, Gordeev VS, et al. **Cost-effectiveness of Population-Based BRCA1, BRCA2, RAD51C, RAD51D, BRIP1, PALB2 Mutation Testing in Unselected General Population Women**. *Nat Med*. 2019;25(11):1733-1739. [doi:10.1038/s41591-019-0589-x](https://doi.org/10.1038/s41591-019-0589-x)

引用整理協力：OpenEvidence (Ask OpenEvidence Light, 2026/05/11 查詢)

---

SOURCE <https://lin.hsiehting.com/posts/2026/hereditary-cancer-genetic-testing/>

CITATION 林協霆. 癌症會遺傳嗎？BRCA、Lynch 該不該做基因檢測. 林協霆·臨床筆記. 2026/05/11. [doi:10.5281/zenodo.20112711](https://doi.org/10.5281/zenodo.20112711)

LICENSE CC BY-NC-ND 4.0 — 文章內容依 [Creative Commons 姓名標示-非商業性-禁止改作 4.0 國際](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/) 授權公開使用。

DISCLAIMER 本文整理公開發表之臨床試驗結果與 NCCN/ASCO/ESMO 治療指引，僅供醫學新知與病人衛生教育參考，不構成個別醫療建議，亦不取代主治醫師之診療判斷。實際治療決策請與您的主治團隊面對面討論。