

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](https://doi.org/10.5281/zenodo.20112711) · 此版本 [10.5281/zenodo.20112712](https://doi.org/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
HBOC (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
PALB2 高風險	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
Lynch syndrome	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
Li-Fraumeni	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
HDGC (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

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

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



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。