



長庚醫療財團法人

林口長庚紀念醫院檢驗醫學部

## Lynch 與 PJ 症候群相關基因檢驗

Aug. 2019

### 介紹

大直腸癌(Colorectal Cancer, CRC)為國人發生率最高的癌症，約占所有癌症發生人數的 15%，其中又以男性居多，並且好發於 50 歲以上的成人。飲食、環境以及家族遺傳都跟大直腸癌的發生有關。在遺傳性大直腸癌中，遺傳性非瘰肉症結直腸癌(Hereditary non-polyposis colorectal cancer, HNPCC)，又稱林奇氏症(Lynch syndrome)，是一種自體顯性遺傳疾病。與 *MLH1*、*MSH2*、*MSH6*、*PMS2* 和 *EPCAM* 等 MMR 基因(mismatch repair gene) 基因突變並失去功能有關，林奇氏症的診斷可參考家族史及腫瘤病理特徵，但仍需 MMR 相關分子檢測確定基因突變且失去功能才能確立診斷。另外一種十分罕見的自體顯性遺傳相關大直腸癌為 PJ 症候群 (Peutz-Jeghers syndrome)，約有 96% PJ 症候群病人在 *STK11* 基因上發生突變，臨床症狀為腸胃道多發性息肉和皮膚黏膜的黑色素沉著，女性病患帶有此基因突變會增加生殖道腫瘤風險，男性則須注意睪丸癌的產生。另外，*DNA polymerase delta 1 (POLDI)* 和 *DNA polymerase epsilon (POLE)* 兩個基因突變也會增加大直腸癌風險。因此我們運用次世代定序儀來設計上述 8 個基因檢測套組，可以用來評判遺傳性大直腸癌的風險，並協助臨床醫師診斷此類疾病，提供良好的基因檢驗數據，協助病患家屬做更進一步的基因諮詢與醫療服務。

林口長庚紀念醫院  
檢驗醫學部

我們的網址

<https://www1.cgmh.org.tw/intr/intr2/c3920/index.htm>

地址：桃園市龜山區  
復興街 5 號

電話：(03) 3281200  
分機：8360 轉 360

關於本篇檢驗

聯絡人：王美嘉/張仕政

電話：(03)3281200

分機 8362/8364

Email：

ottermika@cgmh.org.tw

## 分析方法

採用次世代定序方法檢測 *EPCAM* (2p21)、*MLH1* (3q22.2)、*MSH2* (2p21-p16.3)、*MSH6* (2p16.3)、*PMS2* (7q22.1)、*POLE* (12q24.33)、*POLD1* (19q13.33) 與 *STK11* (19q13.3) 8 個與遺傳性大直腸癌相關的基因，搭配病人臨床表徵，輔助臨床醫師的疾病診斷。

## 結果判讀及意義

依據 ACMG guideline 進行結果判讀，評估該位點的發生率及對基因功能之影響。以 pathogenic 位點為主要之報告位點；若文獻或資料庫針對該位點與疾病相關性尚不明確時，則以 variant of uncertain significance 來報告，上述之基因突變結果皆以 Sanger 定序進行確認。

檢驗項目	Genetic testing for Lynch and PJ syndromes	檢驗代號	L72-784
中文名稱	Lynch 與 PJ 症候群相關基因檢驗		
檢體別	Blood	檢驗方法	次世代定序 (NGS)
採檢容器	紫蓋採血管(含 K2EDTA 抗凝固劑)		
採檢量	3 mL (最低檢體量:3 mL)	參考值	未發現已知有害的突變位點
送檢時間	W1~W5 上班時間	單位	
操作時間	W1~W5 上班時間 (每天)	健保編號	
報告核發時間	收件後一個月	支付點數	自費 25,000
檢體儲存運送	室溫傳送；若無法當日送達，請保存於 4°C。		
操作組別	分子診斷組		

## 檢驗相關事項、採檢須知

1. 無骨髓移植及受檢前 6 個月須無輸血紀錄
2. 本項目為自費項目。

## 參考資料

1. Kohlmann W and Gruber SB. Lynch Syndrome (GeneReviews). 2014.
2. van Lier MG et al. High cancer risk in Peutz-Jeghers syndrome: A systematic review and surveillance recommendations. *Am J Gastroenterol.* 2010;105:1258-64.
3. Spier I et al. Frequency and phenotypic spectrum of germline mutations in *POLE* and seven other polymerase genes in 266 patients with colorectal adenomas and carcinomas. *Int J Cancer.* 2015;137(2):320-31.

出版：林口長庚紀念醫院  
檢驗醫學部  
發行人：盧章智  
編輯：張璧月  
執行編輯：張任政/王美嘉