



# 乳腺癌基因检测阳性救星， Niraparib问世

撰文·供图 元码基因

有一位世界“最性感的女人”，通过基因检测发现自己携带遗传性乳腺癌 *BRCA1* 基因突变，预测得乳腺癌或卵巢癌的概率远高于常人，于是，她勇敢地选择切除双侧乳腺和卵巢，这位女神就是安吉丽娜·朱莉。

乳腺癌，毫无疑问是最让女性忧虑的癌症。统计数据表明每年至少有120万发病，50万人死于乳腺癌，在中国乳腺癌发病率增长很快，为每年3%~4%，但治疗水平很低，五年生存率仍不到60%。美国乳腺癌在I期阶段即诊断出的概率为80%多，而在中国不到20%，一旦查出，多数已经转移或扩散。

## 神药问世？

好消息是，今后我们也许并不需要对乳腺癌如此恐惧了。2016年6月30日，美国生物技术公司TesarO发布了抗乳腺癌/卵巢癌新药的三期临床数据，结果好看的让人难以置信！Niraparib，一种专门抑制PARP

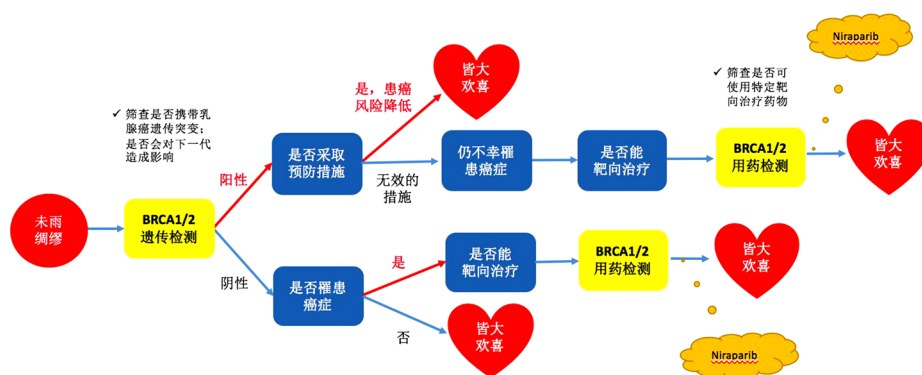
基因的靶向药物，其主要针对*BRCA1/2*基因突变的癌症，能将*BRCA*基因突变的卵巢癌患者的无进展生存期中位数延长至21个月，远大于对照化疗组的5.5个月！听到这个消息，我们的朱莉会怎么想呢？

由于已经检测出了*BRCA1*基因突变，如果未来的某一天，她不幸罹患了卵巢癌，事实上是可以采用这种药物治疗，远不必对自己这么“狠”。未来，并不那么可怕。“未雨绸缪”进行基因检测才是最明智的选择。

## A 遗传性乳腺癌筛查

研究表明，5%~10%的乳腺癌具有遗传性，其中*BRCA1/2*基因突变在40岁以下年轻女性中比例高得多，其罹患乳腺癌的概率要远高于常人。国际权威的NCCN临床实践指南《遗传性/家族性乳腺癌/卵巢癌风险评估（2016年版）》推荐：评估遗传性乳腺癌/卵巢癌的风险，需要检测*BRCA1/BRCA2*基因突变。根据筛查结果采取针对性应对措施，降低乳腺癌的发病风险。

元码基因针对这一指导性意见，研发推



乳腺癌 / 卵巢癌“未雨绸缪”应对策略

出济康一乳腺癌 $BRCA1/2$ 遗传筛查检测, 仅需10毫升外周血, 即可实现对 $BRCA1/2$ 基因的全外显子检测。通过分析遗传易感性, 对受检者罹患乳腺癌的风险进行评估, 并给予最合适的积极预防和干预意见。

研究表明, 不仅仅是乳腺癌, 5%的结直肠癌、25%的卵巢癌、10%的胰腺癌、3%的子宫内膜癌都与遗传相关。我们需要一种方案, 能够“一劳永逸”的, 一次对所有这些癌症进行遗传筛查, 从根本上解除遗传性肿瘤的顾虑。

针对这一需求, 元码基因选取遗传因素最为明确的24种肿瘤的82个遗传相关基因, 设计并推出济康一遗传性肿瘤综合筛查检测, 并采用自主研发和整合的数据库, 包括: PharmGKB、HGMD、HGVD、ClinVar、MyCancerGenome等进行数据解读, 力争最大限度上实现全面、准确、快速预测遗传性肿瘤风险, 并给予专业的遗传咨询, 制定科学的预防措施。

### B 乳腺癌的精准治疗

对于那些已经不幸罹患乳腺癌 / 卵巢癌的患者, 也并非“无可救药”。数据表明, 从五年存活率的角度, 越早诊断, 越早正确用药, 预后效果更好。其中乳腺癌, 早期诊断后精准治疗, 5年存活率高达93%。

### 如何才能做到精准用药?

参考上文所说的新药治疗效果: 进行 $BRCA1/2$ 基因检测后采用特定靶向药的卵巢癌患者的无进展生存期中位数可以达到21个月, 而常规化疗下卵巢癌患者只有5.5个月, 所以尽可能地在乳腺癌 / 卵巢癌发生早期进行用药基因检测。先检测再用药, 这才是精准治疗的最完美方式。

元码基因针对不同癌症的精准用药治疗方案推出济康一肿瘤靶向用药检测, 这一方案能够帮助癌症患者真正意义上实现精准用药。该方案检测位点经过美国国家癌症研究院NCI-MATCH(分子分析治疗选择试验)验证, 涵盖143个癌症相关基因, 其中包括73个致癌基因, 49个拷贝数变化基因, 26个肿瘤抑制基因以及23个基因融合驱动基因, 全面涵盖FDA、CFDA批准的靶向药物和正在临床试验中的靶向药物。

如果能够真正意义上做到“未雨绸缪”, 在适当的时间进行适当的基因检测, 并且选择正确合理的治疗方式, 乳腺癌 / 卵巢癌等癌症将不再如此可怕。

(责编 桑新华)