



PANGENIA

新亞生命科技
A Pangenia Company

MYGENIA[®] ctDNA
CANCER RISK ASSESSMENT
循環腫瘤基因檢測(OEC)
全方位早期癌症風險評估

Ms. To Fong Fong
杜芳芳小姐



報告目錄

甚麼是癌症	P. 1
甚麼是基因	P. 2
基因突變與癌症	P. 3
癌症的分期與特性	P. 4
癌症早期檢測的重要性	P. 5
甚麼是循環腫瘤DNA (ctDNA)	P. 6
循環腫瘤DNA的檢測技術	P. 7
MYGENIA® 循環腫瘤基因檢測的優勢	P. 8
MYGENIA® 循環腫瘤基因檢測的基因篩查	P. 9
MYGENIA® 循環腫瘤基因檢測的解讀指引	P. 10
您的 MYGENIA® 循環腫瘤基因檢測結果	P. 12
附錄 - 癌症資訊及預防參考資料	



甚麼是基因

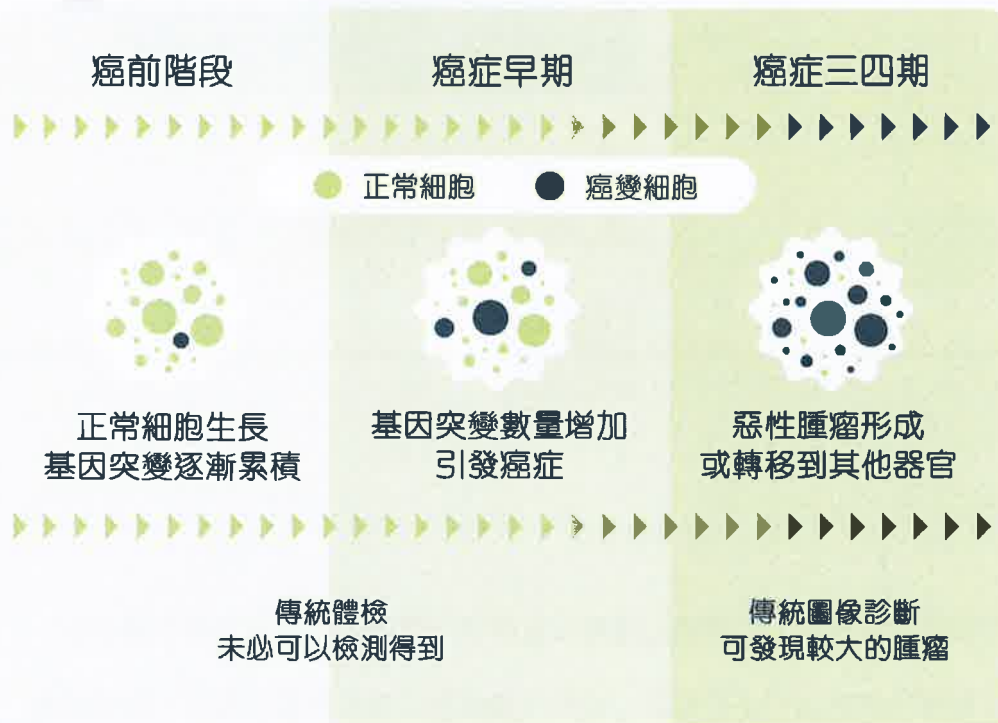


基因是指攜帶遺傳信息的DNA序列，人類的基因組有超過二萬個基因。基因可比喻成一些指令代碼，這些代碼會指示身體各種細胞完成不同的行動，包括物質的製造、運送及協調，影響著身體內外的特點，以及身體機能的運行。因此若基因出現異變，身體最基本以至最複雜的運作也可能受到影響。



癌症的分期與特性

癌症分期是決定癌症發展與擴散程度的方法，它能協助醫生決定和設計不同的治療方案。嚴格來說，不同種類的癌症，可以有不同的分期系統，然而，現代醫學普遍採用由美國癌症聯合委員會和國際抗癌聯盟共同修訂的癌症分期系統，一般可以把癌症分成四期：

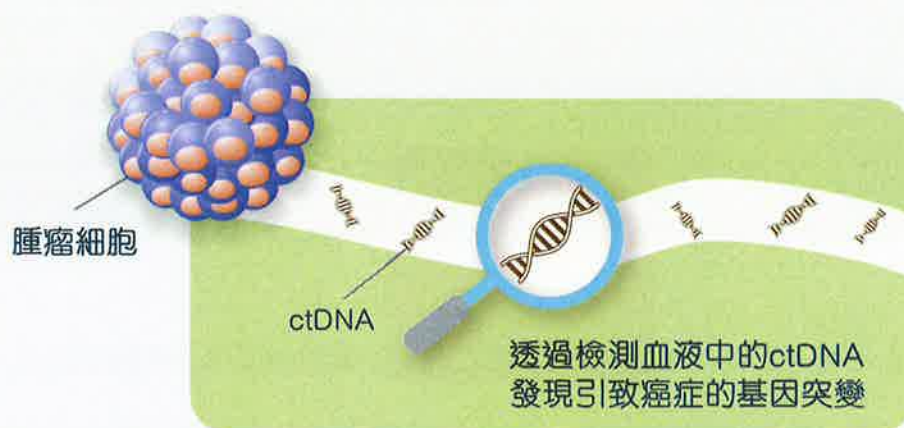


癌前階段可透過ctDNA檢測
可比傳統體檢較早發現癌症



甚麼是循環腫瘤DNA (ctDNA)

循環腫瘤DNA (circulating tumor DNA, ctDNA)，是一種存在於血漿、尿液或腦脊液等體液中的細胞外DNA。ctDNA在腫瘤細胞形成後便會被釋出，即使腫瘤細胞數量不高時也能被測出來，因此檢測和分析體液中的ctDNA能有效了解到身體目前是否存在腫瘤細胞。配合現代先進的基因分析技術，便能更早期地推斷出身體目前的癌病變，使病人更早得到合適的治療。



在腫瘤細胞新陳代謝的過程中，腫瘤細胞內的DNA會被釋出。透過鄰近的血管進入到血液循環系統當中。這些被釋出的DNA，科學界稱之為循環腫瘤DNA (ctDNA)。

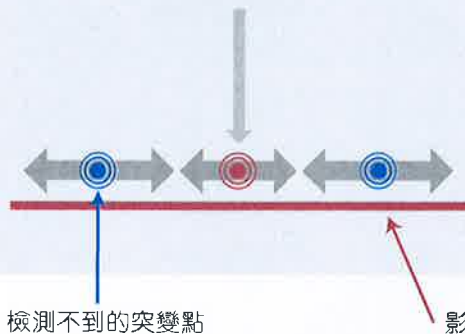


MYGENIA® 循環腫瘤基因檢測的優勢

- 新OEC檢測技術能**檢測整個基因**，有別於傳統方法只以熱門突變位點 (Hot-spot) 進行檢測，較全面覆蓋更多癌症發病相關的基因突變。
- 新OEC檢測技術**覆蓋更多**與癌症發病相關的基因突變。
- 新OEC檢測技術能**檢測出於癌症常見的融合基因(Fusion genes)**，能為患者提供更深入、更全面的資訊。
- 基於所覆蓋的亞洲及華人常見癌症發病相關的基因突變資料，作出專業分析，從而令檢測結果**更精準符合亞洲地區及華人體質**。

傳統方法: 針對尋找藥物方向

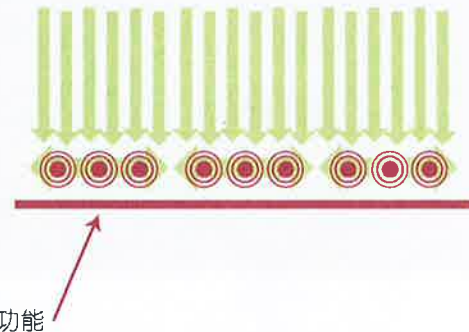
- 只檢測相關基因的熱門突變位點



最新技術: 針對發病前的檢查

NEW

- 檢測每一個相關基因上的所有外顯子及內顯子相連部份
- 更全面覆蓋與癌症發病相關的基因



Tie J, Wang Y, Tomasetti C, et al. Circulating tumor DNA analysis detects minimal residual disease and predicts recurrence in patients with stage II colon cancer. *Science translational medicine*. 2016;8(346):346ra92. doi:10.1126/scitranslmed.aaf6219.



MYGENIA® 循環腫瘤基因檢測解讀指引

MYGENIA® ctDNA癌症早期基因篩查結果

結果分別以陽性及陰性的列表顯示出整體結果

結果：陽性 (意指當中存在一定的風險)

檢測基因	致病基因突變	氨基酸改變	ctDNA指數	較高風險疾病
<i>APC</i>	NM_001127511.2:.4078C>T	NP_001120983.2:p.Gln1360Ter	1.1	結/直腸癌

列表是檢測中的270個癌症基因，陰性結果將以綠色底色呈現。

(若列表中呈現出橙紅色底色的基因是屬於陽性結果，請前往陽性結果查閱)

ABL1	ATR	CAD	CDKN2B	DNMT3B	ETV6	FLT4	IGF2	KRAS	MUTYH	PCLO	PRKAR1A	RNF43	SMC1A	TERT
ABL2	ATRX	CALR	CEBPA	DPYD	EZH2	FOXL2	IKZF1	LRP1B	MYC	PDCD1	PRKCI	ROS1	SMC3	TET2
ACTC1	AURKA	CARD11	CHD1	DYNC1H1	FANCA	FRS2	IL7R	MAP2K1	MYD88	PDCD1LG2	PRSS1	RUNX1	SMO	TGFBR2
ACVR1B	AXIN1	CBFB	CHEK2	EBF1	FANCG	FUBP1	IRF2	MAP2K2	NBN	PDGFRA	PRX	RUNX1T1	SOX9	TPRSS2
AKAP9	AXIN2	CBL	CIC	EGFR	FBN1	GATA3	IRF4	MAP2K4	NF1	PDGFRB	PTCH1	RYR1	SPEN	TP53
AKT1	AXL	CCND1	CPS1	EP300	FBXW7	GNA11	IRS2	MAP3K1	NF2	PHF6	PTEN	RYR2	SPOP	TRAF2
AKT2	BAP1	CCND2	CREBBP	EPHA3	FGF14	GNAQ	JAK1	MAPK1	NFE2L2	PIK3C2B	PTPN11	SDHA	SPTA1	TSC1
AKT3	BARD1	CCND3	CSF1R	ERBB2	FGF19	GNAS	JAK2	MDM2	NOTCH1	PIK3CA	PTPRC	SOHB	SRC	TSC2
ALK	BCOR	CCNE1	CSF3R	ERBB3	FGF3	GRIN2A	JAK3	MED12	NOTCH2	PIK3CB	PTPRD	SDHC	SRSF2	TSHR
APC	BICD2	CD274	CTNNB1	ERBB4	FGF4	H3F3A	KDM5C	MEN1	NOTCH3	PIK3CG	RAD21	SDHD	STAG2	U2AF1
APOB	BLM	CDC73	CUL1	ERCC2	FGFR1	H3F3B	KDM6A	MET	NPM1	PIK3R1	RAD50	SETBP1	STAT3	UBA1

杜芳芳小姐

性別 : 女
出生日期 : 04 / 11 / 1991
證件編號 : B123456(7)
種族 : 亞洲人
樣本 : 游離DNA採集管中的血液

實驗室編號 : L-180911111P
報告編號 : 180000000
採樣日期 : 09 / 09 / 2018
登記日期 : 09 / 09 / 2018
報告日期 : 12 / 09 / 2018

MYGENIA® 循環腫瘤基因檢測 全方位早期癌症風險評估結果(總括) :

該基因檢測評估了270個癌症基因，若檢測過程中發現當中的基因有突變的話，將呈現於陽性結果內；若沒有的話將呈現於陰性結果列表內。

以下所顯示的基因呈陽性，意指當中存在一定的風險。

結果：陽性 (意指當中存在一定的風險)

檢測基因

APC

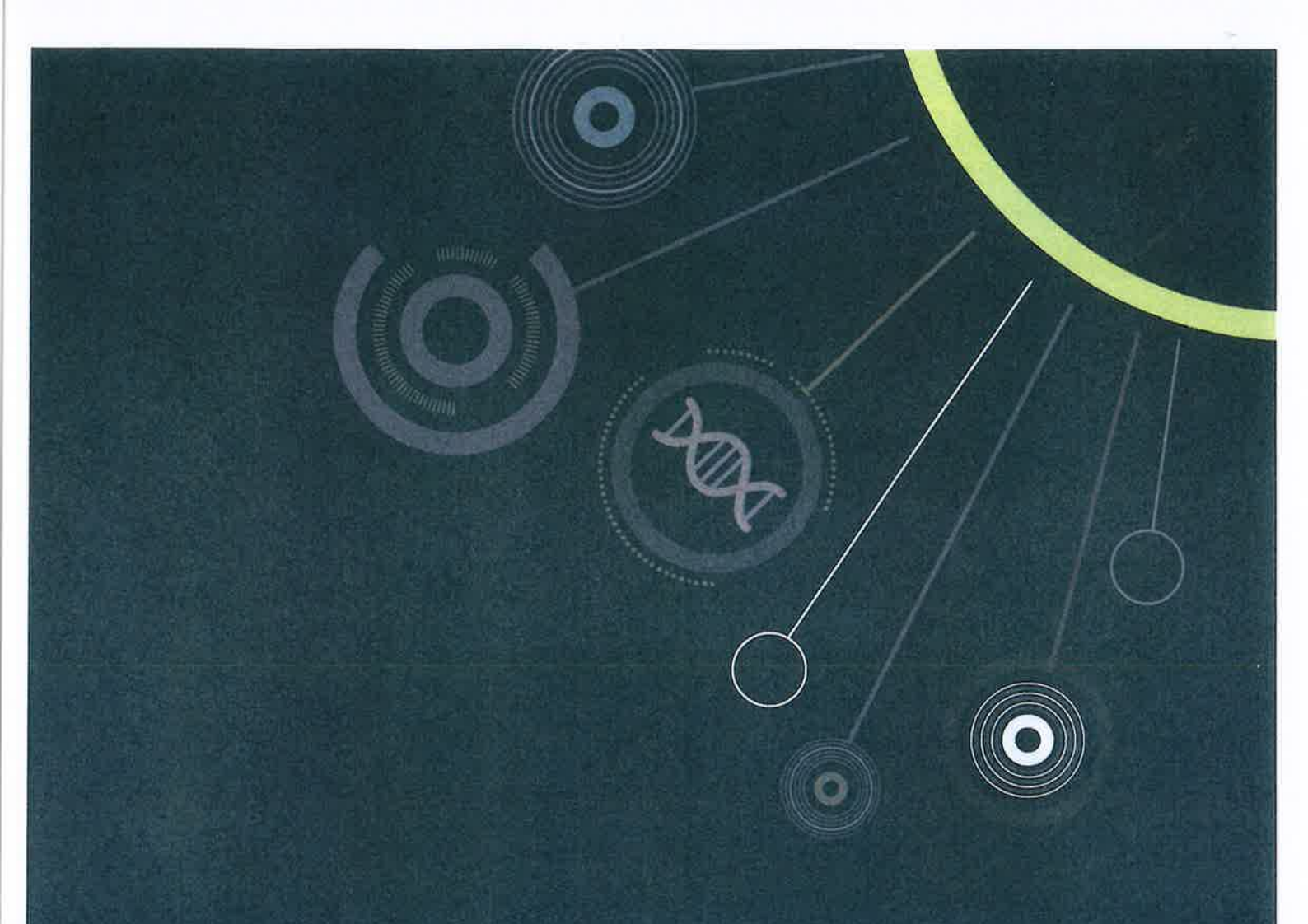


MYGENIA® 循環腫瘤基因檢測 全方位早期癌症風險評估結果

列表是檢測中的270個癌症基因，陰性結果將以綠色底色呈現。

(若列表中呈現出橙紅色底色的基因是屬於陽性結果，請前往陽性結果查閱)

ABL1	ATR	CAD	CDKN2B	DNMT3B	ETV6	FLT4	IGF2	KRAS	MUTYH	PLO	PRKAR1A	RNF43	SMC1A	TERT
ABL2	ATRX	CALR	CEBPA	DPYD	EZH2	FOXL2	IKZF1	LRP1B	MYC	PDCD1	PRKCI	ROS1	SMC3	TET2
ACTC1	AURKA	CARD11	CHD1	DYNC1H1	FANCA	FRS2	IL7R	MAP2K1	MYD88	PDCD1LG2	PRSS1	RUNX1	SMO	TGFBR2
ACVR1B	AXIN1	CBFB	CHEK2	EBF1	FANCG	FUBP1	IRF2	MAP2K2	NBN	PDGFRA	PRX	RUNX1T1	SOX9	TPRSS2
AKAP9	AXIN2	CBL	CIC	EGFR	FBN1	GATA3	IRF4	MAP2K4	NF1	PDGFRB	PTCH1	RYR1	SPEN	TP53
AKT1	AXL	CCND1	CPS1	EP300	FBXW7	GNA11	IRS2	MAP3K1	NF2	PHF6	PTEN	RYR2	SPOP	TRAF2
AKT2	BAP1	CCND2	CREBBP	EPHA3	FGF14	GNAQ	JAK1	MAPK1	NFE2L2	PIK3C2B	PTPN11	SDHA	SPTA1	TSC1
AKT3	BARD1	CCND3	CSF1R	ERBB2	FGF19	GNAS	JAK2	MDM2	NOTCH1	PIK3CA	PTPRC	SDHB	SRC	TSC2
ALK	BCOR	CCNE1	CSF3R	ERBB3	FGF3	GRIN2A	JAK3	MED12	NOTCH2	PIK3CB	PTPRD	SDHC	SRSF2	TSHR
APC	BICD2	CD274	CTNNB1	ERBB4	FGF4	H3F3A	KDM5C	MEN1	NOTCH3	PIK3CG	RAD21	SDHD	STAG2	U2AF1
APOB	BLM	CDC73	CUL1	ERCC2	FGFR1	H3F3B	KDM6A	MET	NPM1	PIK3R1	RAD50	SETBP1	STAT3	UBA1
AR	BMPR1A	CDH1	CUL3	ERCC4	FGFR2	HGF	KDR	MLH1	NRAS	PIK3R2	RAD51C	SETD2	STAT5B	UGT1A1
ARAF	BRAF	CDK12	CUX1	ERCC5	FGFR3	HIST1H3B	KEAP1	MPL	NSD1	PLCG2	RAF1	SF3B1	STK11	VEGFA
ARID1A	BRCA1	CDK4	CYLD	ERG	FGFR4	HNF1A	KIT	MRE11	NTRK1	PMS1	RB1	SMAD2	SUFU	VHL
ARID1B	BRCA2	CDK6	DAXX	ESR1	FH	HRAS	KMT2A	MSH2	NTRK2	PMS2	RBM10	SMAD3	SYNE1	WT1
ARID2	BRD4	CDKN1A	DDR2	ETV1	FLCN	IDH1	KMT2B	MSH3	NTRK3	POLD1	RELN	SMAD4	TAF1	XPO1
ASXL1	BRIP1	CDKN1B	DICER1	ETV4	FLT1	IDH2	KMT2C	MSH6	PALB2	POLE	RET	SMARCA4	TBL1XR1	ZFHX3
ATM	BTK	CDKN2A	DNMT3A	ETV5	FLT3	IGF1R	KMT2D	MTOR	PBRM1	PPP2R1A	RHOA	SMARCB1	TBX3	ZMYM3



附錄 • 癌症資訊及
預防參考資料



CAD 基因

CAD 基因

CAD 編碼一種擁有三個功能的多域酶，包括氨基醣磷酸合成酶II、天冬氨酸轉氨甲醯酶和二氫乳清酸酶。在中國的原發性上皮性卵巢癌患者中，該基因突變較為常見。

相關癌症

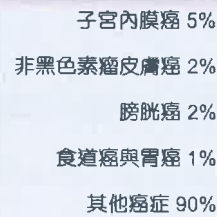


CALR 基因

CALR 基因

CALR 編碼與鈣結合的分子伴侶蛋白，促進內質網的折疊、低聚物聚合和質量控制。分子伴侶蛋白阻止錯誤折疊的蛋白質到高爾基體。癌細胞經常會找到該基因突變。

相關癌症

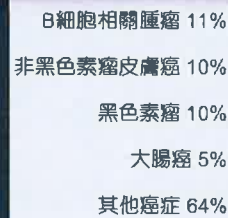


CARD11 基因

CARD11 基因

CARD11 擁有募集胱天冬酶的蛋白質結構域，促進免疫細胞的形成。它與調節細胞凋亡和NK-kB 信號傳導的因子BCL10互相影響，使其成為控制細胞發育和增殖的重要因素。

相關癌症



CBFB 基因

CBFB 基因

CBFB原本是一種不能和DNA結合的調節亞基。它透過與其他蛋白質形成複合物來增強與DNA結合的能力，從而調控指定基因的轉錄。在乳癌相對容易發現CBFB的基因突變。

相關癌症



頂尖專家團隊為您提供專業意見



何永源 博士

加拿大英屬哥倫比亞大學醫療化驗系畢業，後在香港大學取得博士資格，並為英國生物醫學科學研究所院士(FIBMS)，曾在香港大學醫學院工作多年，主要從事癌症研完及實驗室管理，其研究成果發表於頂尖國際期刊上，例如 Cancer Cell, Hepatology, Gut和Cancer，目前擔任香港新亞生物科技集團實驗室經理。

羅迪雲 博士

生物化學科學家 香港中文大學科學主任；
香港中文大學哲學碩士及博士學位

蘇漢暉 博士

腫瘤學家；生物醫學科學家；遺傳顧問；
香港大學理學學士，哲學碩士及博士學位

我們的科技 - 成熟而全面

創新、科技與專業是我們成為醫療保健領域先行者的優勢。我們的目標是盡可能給醫護人員及病人最多的選擇。我們的測試技術包括最先進的新一代基因測序系統(NGS)，即時聚合酶鍊式反應(Real-time PCR)及Sanger測序等。