

# 乳腺癌基因检测

## 21 基因

### ■ 项目简介

乳腺癌是女性最常见的恶性肿瘤，基因检测对术后辅助治疗方案的选择至关重要，乳腺癌 21 基因检测也是美国 FDA 最早批准在临床应用的项目之一。

NCCN (2015) 推荐：对乳腺癌患者用 21 基因检测进行系统性辅助化疗方案的选择，适用于雌激素受体阳性、HER2 阴性、pN0 或 pN1mi (腋窝淋巴结转移 ≤ 2mm)，临床分期 pT1、pT2、pT3，肿瘤组织 >0.5cm 的浸润性乳腺癌患者。

ASCO (2007) 推荐：用 21 基因检测预测雌激素受体阳性、淋巴结阴性的乳腺癌患者的复发风险，以及他莫昔芬的疗效。他莫昔芬治疗后如果疗效显著，可考虑不再进行额外的辅助化疗。

### ■ 基因列表

增殖相关	Ki67、STK15、Survivin、CCNB1、MYBL2
激素相关基因	ER、PGR、BCL2、SCUBE2
侵袭相关	MMP11、CTSL2
HER2 相关	GRB7、HER2
参考基因	ACTB、GAPDH、GUS、RPLPO、TFRC
其他	CD68、GSTM1、BAG1

### ■ 检测意义

1. 评估 HER2 阴性、ER 阳性、淋巴结阴性或淋巴结阳性乳腺癌患者的复发风险。
2. 评估 HER2 阴性、ER 阳性、淋巴结阴性或淋巴结阳性乳腺癌患者的化疗获益。
3. 可以预测他莫昔芬的疗效。

### ■ 适用人群

1. 激素受体阳性、淋巴结阴性、HER2 阴性的早期乳腺癌患者；
2. 绝经后，激素受体阴性、淋巴结阳性、HER2 阴性的乳腺癌患者。

## ■ 样本要求

1. **新鲜组织样品**：穿刺或手术切除肿瘤组织（ $> 0.1 \text{ cm}^3$ ）置于有标签的冻存管内，加入 1ml 福尔马林固定液，常温（冷藏亦可）送检；
2. **石蜡包埋组织块或组织切片**：白片 10 张或蜡卷 10 个（组织面积  $> 0.25 \text{ cm}^2$ ），常温送检。

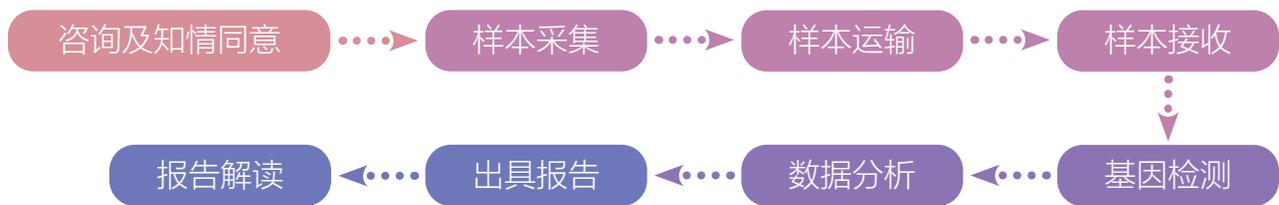
## ■ 检测方法

采用 qPCR 及荧光标记 Taqman 探针法，对乳腺癌患者石蜡包埋组织切片样本中 21 个基因进行体外扩增，检测其表达量，依据检测结果进行 RS 评分。

## ■ 结果判读

1.  $RS < 18$ ，复发风险较低，化疗获益甚微，请谨慎选择化疗；
2.  $18 \leq RS < 31$ ，复发风险中等，在考虑是否化疗时必须结合其他临床因素；
3.  $RS \geq 31$ ，复发风险较高，化疗获益较大。

## ■ 服务流程



**检测周期为 2-3 天**