

一般外科

● 學經歷 ● 國防醫學院醫學士
高雄榮民總醫院外科部一般外科主治醫師
乳房專科醫師

● 專 長 ● 乳房外科 | 內視鏡外科 | 肝膽外科 | 消化系外科
內分泌外科

精準醫療在乳癌中的應用： 乳癌的基因檢測



主治醫師 曾彥敦

乳癌是台灣女性的好發癌症之首。乳癌根據基因表現可分為：雌激素受體（ER）、黃體素受體（PR）或人類表皮生長因子受體（HER2），而台灣多數乳癌患者屬於 ER/PR 陽性、HER2 陰性的亞型¹。荷爾蒙治療對 ER/PR 陽性、HER2 陰性的乳癌療效甚佳，然而，部分病患還是有可能在治療過程中出現抗藥性，面臨晚期復發及遠端轉移的風險。一旦發生抗藥性，醫師可透過基因檢測，了解導致抗藥性的突變基因，並據此給予適合的藥物，以發揮療效、延長病人壽命。

抽血也能進行基因檢測

基因檢測的標本取樣方法有 2 種：「腫瘤切片」及「液態切片」。「腫瘤切片」是直接採取腫瘤組織樣本，不過，有時腫瘤轉移後會造成採取上的困難，這時可透過抽血取得患者血清中的游離腫瘤 DNA 樣本，亦即所謂「液態切片」，再以次世代基因定序（NGS）進行基因檢測。

次世代基因定序（NGS）可快速進行廣泛腫瘤基因檢測

每位患者的癌細胞基因突變各不相同，近年來提倡的「精準醫療」，其目標就是利用基因定序找出「腫瘤驅動基因突變」，以便提供個人化的醫療建議，選擇適合的藥物進行治療。與傳統基因檢測方式相比，次世代基因定序（NGS）可以分析腫瘤細胞基因突變的種類及型態，藉由採取少量檢體，快速而廣泛地進行基因檢測，以評估病患的癌細胞基因訊息。每位病患的癌細胞基因訊息，在與癌症資料庫進行比對後，可根據不同基因突變選擇最有效的藥物，以便更精準地達到治療癌症的目的²。

根據基因檢測結果選擇最合適的治療

次世代基因定序（NGS）可同時檢測多種乳癌之基因突變，包含 PIK3CA、BRCA1、BRCA2 等等，這些基因突變通常與抗藥性或是特定藥物的療效有關。舉例而言，產生抗藥性的乳癌病患中，約有四成帶有後天的 PIK3CA 基因突變³，而研究證實，比起傳統的賀爾蒙治療，屬於 PI3K 抑制劑的 Alpelisib，能夠有效延緩這類病患的疾病惡化速度；除此之外，約有 5-10% 的乳癌病患帶有 BRCA1、BRCA2 突變，而他們可以選擇 PARP 抑制劑，如 Olaparib，因臨床試驗發現，帶有 BRCA1、BRCA2 突變的患者，使用 Olaparib 的治療反應比標準化學治療高出一倍以上⁴。

結語

隨著醫學進步，乳癌治療已然邁入精準醫療的時代。乳癌的基因表現型態對於治療有著至關重要的臨床意義，而次世代基因定序（NGS）能快速進行廣泛型基因檢測，為病患提供個人化的治療建議，幫助病人選擇最有效的治療方式。

參考資料：

1. Shen CT, et al. Breast Cancer Incidence among Female Workers by Different Occupations and Industries: A Longitudinal Population-Based Matched Case - Control Study in Taiwan. Int J Environ Res Public Health. 2019(16):10352.
2. Sturgill EG, et al. Next-Generation Sequencing of Patients With Breast Cancer in Community Oncology Clinics. JCO Precis Oncol. 2021;5:1297-1311.
3. Andr F, et al. Alpelisib for PIK3CA-Mutated, Hormone Receptor - Positive Advanced Breast Cancer. N Engl J Med 2019;380:1929-1940.
4. Robson M, et al. Olaparib for Metastatic Breast Cancer in Patients with a Germline BRCA Mutation. N Engl J Med 2017;377:523-533.