

病理檢驗部

學歷 國立台灣大學醫技系學士碩士
日本筑波大學附屬醫院進修

現職 病理檢驗部臨床檢驗科研究發展組長
教育部定講師



醫檢師 曾志偉

肺癌多重基因檢測—液態切片的臨床應用

1. 前言

肺癌在台灣是常見的癌症之一。根據衛生福利部國民健康署 2021 年癌症登記報告，該年肺癌新增病例高達 16,880 例，這一數字超越了長期位居榜首的大腸癌，成為十大癌症之首。

大多數肺癌患者在出現症狀時，腫瘤已經轉移，因此其治療變得更加困難。肺癌的高死亡率主要歸咎於其高度侵略性以及早期症狀不明顯。然而，隨著多基因檢測技術的進步，特別是最新的次世代基因定序 (Next-Generation Sequencing, NGS) 技術的應用，我們現在能夠透過組織或液態切片檢測，更早地發現和診斷肺癌，從而幫助醫師制定更精準的治療方案，提升治療效果和存活率。

2. 肺癌早期檢測方式

肺癌的早期診斷一直是個挑戰。傳統的診斷方法，如抽血檢測腫瘤指數或影像學檢查，雖然能夠檢測腫瘤，但對於早期病變的靈敏度有限。傳統的組織檢查方法也有其侷限性，例如聚合酶連鎖反應 (PCR) 或免疫組織化學染色 (IHC) 等方法僅能針對少數特定基因進行檢測，並存在較高的偽陽性。

3. NGS 檢測流程

NGS 次世代基因定序是一種高通量的基因定序技術，能夠同時分析許多基因變異，包括多重基因突變、染色體重組等。

透過 NGS 檢測，醫師可以快速且精確地找出腫瘤中的異常基因，為醫師提供治療證據，並製訂個人化和精準的治療方案。

4. 液態切片應用特色

液態切片檢測則使用血液中的循環腫瘤 DNA (ctDNA) 作為檢體，具有非侵入性的特點，並可大幅縮短等待時間。

液態切片檢測具有以下四項特點：

- (1) 由於血液在人體內分布廣泛，與單一位置的組織取樣不同，這讓醫師能夠更全面地了解患者基因組的變異。
- (2) 其次，液態切片檢測的結果通常可以在 7 至 10 天內獲得，相較之下，組織檢體需要至少 2 至 3 週，因此能夠大幅縮短等待時間，讓患者有更多的治療機會。
- (3) 通過定期進行液態切片檢查，臨床醫師能夠定期監測腫瘤的變化，及時調整治療方案。
- (4) 在早期階段，腫瘤組織的病灶通常很小，不易用影像學工具或傳統抽血檢測來判斷腫瘤的存在。但是，NGS 液態切片具有高靈敏度，能夠檢測出極低濃度的腫瘤 DNA，這有助於早期發現腫瘤，提高治療的機會，從而增加存活率。

5. 結語

儘管 NGS 檢測費用較高，但隨著技術的進步和廣泛的應用，以及健保政策的調整，有望讓費用朝更合理化的方向改善