

子宮內膜癌基因分型檢測

讓預後治療評估更全面

子宮內膜癌好發於 50~70 歲女性，且多數為停經後婦女，此癌與遺傳和體質有關聯，其中肥胖為罹患子宮內膜癌重要因素，身體質量指數 (BMI) 大於 30 者，罹患子宮內膜癌的風險更是 BMI 正常者 (18.5~24) 的 2 到 10 倍。子宮內膜癌風險因子包括：長期月經異常的病史、曾被診斷罹患有多囊性卵巢症候群者、停經後肥胖、有婦科癌症家族病史、服用僅含雌激素或其類似物成分的藥物或補充劑、罹患糖尿病等因素。

依不同的病理組織形態，又可分成不同的組織分型，其中最常見的為子宮內膜樣癌，佔了發生率的 80% 以上，其次為預後較惡性的漿細胞癌。而根據基因表現，子宮內膜樣癌的惡性程度也不相同，為了讓患者接受更適切的治療方式。國際婦癌協會等國際醫療指引中，建議在初步評估子宮內膜癌時，就應該加入基因分型的方式。可將患者分為四個子型，分別為：

1. POLE 突變型 (POLE mutation, POLEmut)

這一類型的癌細胞有 POLE 基因的突變，突變率非常高，但這類患者的預後通常非常良好，治療效果也佳。

2. 錯誤配對修復缺陷型 (Mismatch Repair Deficiency, MMRd)

又稱為「免疫型」，這類癌症有 DNA 修復能力的缺陷，因此突變數較高，也常見於遺傳性癌症。這類型有機會對免疫療法產生良好反應。

3. 無特異分子特徵型 (No Specific Molecular Profile, NSMP)

此類型沒有 POLE 突變、MMR 缺陷或 p53 異常的分子特徵，屬於一種排除診斷。預後變異性大，整體而言屬於中等風險族群。

4. p53 異常型 (p53 abnormal, p53abn)

又稱為漿液型，基因不穩定性高，常見 TP53 基因突變。這類癌症較具侵略性，預後最差，需要積極治療。

子宮內膜癌基因分型檢測包含 POLE、MLH1、MSH2、MSH6、PMS2、TP53 的全外顯子分析，並額外進行微衛星不穩定性 MSI 分析，完整評估基因分型。其分型及其臨床意義可參照 (下表)。此檢測適用之子宮內膜癌病患有：

- ◆ 病患初診斷為子宮內膜癌時。
- ◆ 病患接受手術治療後。
- ◆ 病患欲接受免疫治療前。

(文 / 病理檢驗部)

分類名稱	預後	常見異常	臨床意義
POLE突變型 (POLEmut)	最佳	POLE基因突變	可考慮減少輔助治療，預後極佳
錯配修復缺陷型 (MMRd)	中等偏佳	MLH1、MSH2、MSH6、PMS2 缺失、MLH1啟動子甲基化或Lynch syndrome	可接受免疫療法；需評估遺傳風險
無特異分子特徵型 (NSMP)	中等	可能有PIK3CA、CTNNB1等突變	須依傳統病理因素輔助風險分層
p53異常型 (p53abn)	最差	p53 overexpression或完全缺失	須積極治療，輔助化放療常必須