

癌症精準醫療

蕭惠樺 / 高雄醫學大學附設醫院 癌症中心主任

戴嘉言 / 高雄醫學大學附設醫院 副院長

癌症總是令人聞之色變，除了長年蟬聯國人十大死因榜首以外，面對癌症發生率不斷上升，癌症發生時鐘快轉對於國人來說都是一大警訊。因此如何面對癌症，如何有效的治療，來延長病人存活、以降低死亡率及提升生活品質，是近年來癌症治療所要面對的重要議題。

而癌症的常規治療通常是依治療的規範，以同一套符合多數癌症病人的方法、同樣的配方，來治療同一類型的腫瘤。如此”一體適用”的模式，雖然是依據之前的試驗結果或經驗所得出的治療成果，但成效也有不一致之處。如此用同一種治療方式或同一種藥物，雖可以通用於大部分的同一類型的癌症患者，但不同病人可能因為身體狀況不同，腫瘤的特性不同，藥物的代謝不同等因素，導致同樣的治療而有不盡相同的結果。因此隨著現今醫學研究的發展及檢測儀器的進步，依照個體間的差異去研擬不同治療計畫以達到更好的治療療效，也就是”個人化醫療”(Personalized Medicine) 也融合在現在的醫療中。而近年來隨著科學家在基因體學的不斷努力及對疾病的病生理學了解更深入，也會根據不同個體的基因特質，加入個人化醫療，以提供個人化的健康管理建議，做到疾病的預防保健，及診斷治療，及疾病的追蹤，就成為了現今的精準醫學 (Precision Medicine) 的醫療模式。

而癌症的診斷及治療也隨著科學家們在腫瘤學及藥理學上研究，及對染色體基因學探討所得的成果，讓大家對於癌症的病生理學有更深的認識，也因這些研究的成果帶動的癌症治療的發展及進步。癌症的治療方式由以往的手術、化學治療、放射線治療、荷爾蒙藥物，發展到因著依據檢測結果使用標靶治療、血管生成抑制劑，以及近年的免疫治療和細胞治療等，來達到更好的療效。因此由結合個人化醫療，再透過癌症基因檢測瞭解基因突變，透過大數據的資料分析，並以科學數據分析及實證資料為基礎，為個人量身訂做治療計劃，就是所謂的”癌症精準醫療”的模式。這樣的癌症治療模式帶來了個人化的健康管理，可以應用於癌症治療的許多面向，包括早期診斷及預防，治療方法及用藥的決策，增進用藥安全及效能，及癌症的追蹤及照顧。

Precision Medicine

為達到精準癌症醫療，針對病人個人化訊息所制定的醫療決策及醫療照顧，需要運用到的許多工具，除了傳統的病理檢查，生化檢查，影像檢查等工具外，還需要分子診斷學以及強大的數據分析來建立最終的治療決策。而要達到這種精準醫療的模式需要有新的基因分析的方法能夠快速有效的基因檢測。

如我們所知，細胞是我們人體內最小的功能性單元，而每個細胞內都含有一個細胞核，細胞核內含一組基因體，基因體則有許多基因，基因由 DNA 組成，之後可藉由 DNA 合成 RNA 等遺傳物質。而若這些遺傳物質發生突變，就可能形成錯誤，導致疾病產生。人體的兩萬個基因裡，約有超過三百個基因與癌症有高度相關性。當人體正常細胞中的癌症基因發生變異，細胞就會不正常增生及惡性行為，進而導致癌症的發生。因此利用各項精準的分子診斷技術來快速檢測突變基因，並利用 AI 來分析各種資訊及腫瘤標誌之值，以預測得到癌症或疾病之風險，或提供治療決策，標靶藥物、免疫新療法及細胞療法的運用評估，是為精準癌症醫療。而要達到這種精準醫療的模式需要能夠快速有效的基因檢測。其中次世代基因定序 (Next-Generation Sequencing, 簡稱 NGS) 的發展讓癌症精準醫療可以有效達到。

NGS 次世代基因定序是一種採用高通量的高效率基因定序分析技術，相較於傳統的桑格斯定序法 (Sanger)，它可以在相對短的時間內，同時進行大量的 DNA 或 RNA 序列定序，進而降低成本並提高定序的效率。因著這個特性目前已廣泛應用於基因突變檢測，為精準醫學和疾病研究提供強大工具。其原理是將受檢者的 DNA 或 RNA 分子分割為許多的小片段，然後通過平行的定序反應來同時分析數百萬條 DNA 片段，以快速地獲得大量的基因訊息，之後再由電腦軟體將這些已定序的資料進行排列而形成受檢者的基因資料。之後在由電腦軟體將受檢者的定序資料和參考的基因組對照後找出不同的變異處。這些資料再交由分析人員比對，並依受檢者的情況一併分析，以確認變異情況是否具致病性。經由 NGS 次世代基因定序分析法及後續數據的對比後，可以得到患者的基因訊息，這樣可以更準確地診斷癌症的種類和分期，也可以因著特定基因變異結果選擇更有效的藥物，或是避免採用可能無效或是副作用大的藥物，從而制定更精準的治療方案，以提高用藥順從性及療效，且避免無效治療。

因著癌症的治療的日新月異，許多的標靶藥物、免疫藥物需要有特定的基因變異才能發揮最佳效用，以達到精準治療的目標。因此有效及快速的基因檢測在癌症精準醫療上是

不可或缺的一環。為了減輕癌症患者身體與財務負擔、也避免醫療資源浪費，衛生福利部中央健康保險署於 2024 年五月起將 NGS 次世代基因定序檢測納入健保給付補助項目，這也讓台灣的癌症精準醫療邁向新的里程，通過這樣的精準醫療達到精準的藥物選擇，減少不必要的醫療浪費，提升療效來達到延長癌症存活率，是現今癌症治療的走向。

新的基因分析技術及所得到的遺傳訊息，改變著我們的面對癌症時所採用的醫療方式與治療決策。以前的治療會先分群，癌症的種類通常是以腫瘤發生的所在部位來界定，接著按照不同的癌別選擇治療方式。在現今醫療技術發展下，癌症的精準醫療已漸漸的採用依據哪一個基因變異進行治療，以達到更好的療效及品質。面對如此的優勢及挑戰，有賴於大家一起互相合作，才能將癌症精準醫療真正落實於臨床照護，以提升癌症醫療照護的品質。



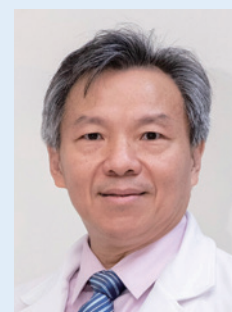
作者

蕭惠樺 醫師

高雄醫學大學 醫學系教授

高雄醫學大學附設中和紀念醫院 癌症中心主任

台南癌症安寧緩和醫學會 理事長



作者

戴嘉言 醫師

高雄醫學大學 醫學院教授

高雄醫學大學附設中和紀念醫院 副院長

高雄醫學大學附設中和紀念醫院 肝膽胰內科主治醫師

高雄醫學大學 醫學研究所博士