



從不安到安心 基因定序引路 精準抗癌照亮康復之路

文/北醫附醫 血液腫瘤科高冠鈞醫師

向來健康的安先生，長期陪伴罹患乳癌的太太就醫，未料自己竟突然確診罹患急性骨髓性白血病（AML）。深知癌症治療的辛苦，安先生頓時無所適從，醫療團隊迅速為其安排次世代基因定序（NGS）檢查，並根據結果啟動雙標靶療法，不僅成功控制病情，副作用也明顯降低，目前進入骨髓移植階段，穩步邁向康復之路。

安先生平日身體健康，前往醫院的唯一原因多是陪伴罹病的太太。安太太不幸罹患第四期乳癌，所幸經過一連串治療後，病情已趨穩定。然而，就在情況逐漸好轉之際，安先生卻經歷了人生的劇變，先是突然嚴重疲勞、無力，並伴隨皮膚出現點狀出血，經抽血檢查發現三系血球全面低下，隨即安排骨髓切片檢查。病理報告確診為急性骨髓性白血病。

身為癌症病友的另一半，陪伴太太走過艱辛的療程，安先生內心既煎熬又心疼，如今得知自身罹癌，無異晴天霹靂，想到血癌治療過程，高劑量化治療對身體的負擔，更讓他瞬間陷入絕望。

根據現行健保政策，急性骨髓性白血病患者可全面接受次世代基因定序檢查，醫療團隊隨即為安先生安排檢測，結果顯示其帶有 IDH1 基因突變。目前針對 IDH1 突變已有對應的標靶藥物 Tibsovo (ivosidenib)，透過合併療法，治療成效相當於傳統化療，且副作用明顯較低。

經醫療團隊解說治療方案後，安先生選擇使用標靶藥物進行治療。經過一個月的療程，病情成功受到控制，達到完全緩解（Complete Remission），期間僅發生一次發燒感染，並無其他顯著副作用，目前已順利進入後續骨髓移植階段。

類似安先生的治療方案臨床上逐漸增加，基因檢測正大幅改變癌症治療的模式，例如針對體力不佳、不適合接受高劑量化療的患者，雙標靶治療即為首選方案。雖然基因檢測相關技術在成本與解釋上仍有挑戰，但隨著醫療科技發展與政策支持，個人化醫療逐步成為癌症治療的新常態，為患者帶來更精準、更具希望的未來。

次世代基因定序（NGS）檢查

傳統癌症治療中，患者接受的是「一體適用」的標準療法，例如特定的化療或放療。然而，近年來隨著基因科技的進步，醫療團隊已能根據每位患者的腫瘤特性進行「個人化醫療」，也就是「精準醫療」。

所謂次世代基因定序（NGS, Next-Generation Sequencing），是一種新型的基因檢測技術，可一次分析數百甚至上千個基因。透過NGS可以深入了解腫瘤細胞中發生了哪些基因突變，進一步找出疾病的「致病因子」，找出最有效的藥物。例如安先生的治療即為使用標靶藥物，提升治療效果並減少副作用。

此外，NGS也能檢測遺傳性癌症風險基因，協助高風險族群提早發現與預防癌症，並針對家族成員進行風險評估與健康管理。

目前健保對於NGS還處於有條件給付，對於不同癌別、不同基因數的檢測有不一樣的給付條件，且市面上的檢測公司也是琳瑯滿目，建議可透過遺傳諮詢門診，諮詢專業醫師或遺傳諮詢師，選擇適合自己的檢測項目。



血液腫瘤科 高冠鈞醫師

門診時刻表

時間	一	二	三	四	五	六
上午		●		●		
下午			●			▲
夜間						

● 血液腫瘤科門診 ▲ 遺傳諮詢門診