



嬰兒腦瘤造成水腦 精準醫療帶來治療新曙光

■ 文/北醫附醫兒童腦瘤團隊 劉彥麟醫師、何宛玲醫師

一名孕婦於產前檢查時，發現胎兒有水腦，孩子出生後確診為嬰兒型大腦半球膠質瘤。醫療團隊透過基因定序找出ALK融合基因，並導入標靶治療，使腫瘤逐漸縮小；治療4年多來，孩子維持正常生長發育，展現精準醫療為難治型兒童腦瘤帶來的新希望。

兒童腦瘤的診斷

許多家長可能認為，只要知道腫瘤的病理組織學診斷名稱，就能決定治療方式；實際上，以兒童腦瘤為例，除了不同的分子亞型，也可能帶有不同的分子變異，因此，同一種腫瘤在不同孩子身上，治療策略可能完全不同。

近十多年來，隨著基因定序等輔助檢測技術的快速進步，即使外觀看起來相似的腦瘤，其背後的基因變化與藥物反應皆不同；因此，精準醫療（Precision Medicine）逐漸成為兒童腦瘤治療的重要方向，根據每位病童腫瘤的分子特徵，

提供更個人化且有效的治療。

基因檢測與標靶治療

精準醫療是透過檢測腫瘤的某種生物特性，找出腫瘤的弱點，選擇最適合的治療方法。目前應用最廣泛的是「次世代定序等基因檢測」，找出腫瘤不受控制生長的關鍵變異；此外，也有循環腫瘤細胞偵測、體外藥物敏感性測試、功能性正子造影等精準醫療相關應用，可能有助於治療決策。

以兒童腦瘤當中的低惡性度膠質瘤（low-grade glioma）為例，腫瘤細胞經常帶有MAPK訊息傳遞路徑的基因變異異常；過去這類病童若無法透過手術完全切除，往往需要接受長期化學治療，或是在腫瘤變大造成神經壓迫時，再次手術；如今已有針對這些基因變異或是其下游訊號傳遞分子的標靶藥物，且有許多藥物已納入健保給付，可望透過標靶治療抑制腫瘤增生，使腫瘤縮小。

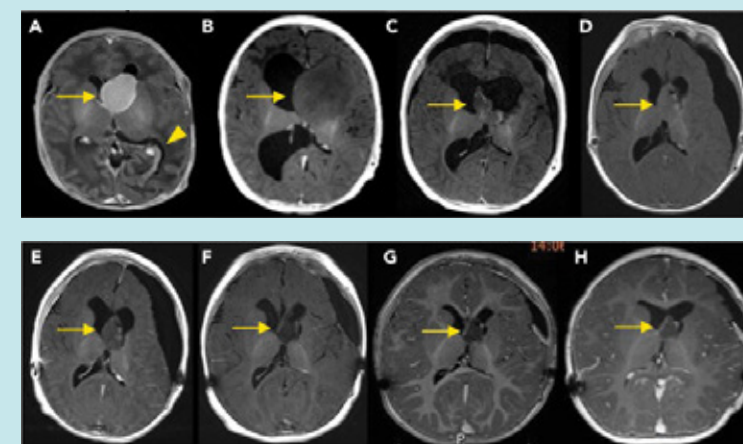
另外，高惡性度腦瘤的精準醫療應用，近年來也出現許多重大突破；例如嬰兒型大腦半球膠質瘤（infant-type hemispheric glioma），傳統化療僅有約40–50%的機率能使腫瘤縮小，但這類腫瘤有很高的機率帶有ALK、NTRK、ROS1、MET等融合基因，經常有對應的標靶藥物可以治療。

以前述的新生兒為例，母親於產檢時發現胎兒水腦，出生後醫療團隊隨即以手術切片，診斷為嬰兒型大腦半球膠質瘤，次世代定序發現ALK融合基因，在化療及手術後，腫瘤仍持續惡化增生（圖B及D）。經體外循環腫瘤細胞培養測試，發現標靶藥具有毒殺效果，實際治療3個月後腫瘤開始縮小（圖F）、16個月後順利達部分緩解（圖G），持續標靶治療4年多，腫瘤仍繼續縮小，且維持正常生長與發育。

精準治療的整合挑戰

每位病童適合的標靶藥物不同，有時腫瘤組織可能未必能檢測出基因變異，也可能雖有變異但尚未有直接針對驅動性突變的標靶藥物，或藥物仍在開發中或尚不符合健保給付條件等，醫師會根據個別情況來協助家屬找出適當治療。

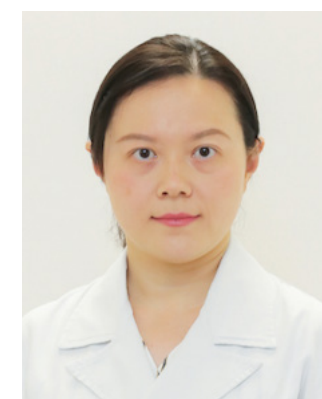
此外，部分標靶治療需要長期使用，也需要處理副作用或面臨抗藥性，因此，精準治療已經整合為兒童腦瘤多專科團隊照護的一環，並與手術、放射治療、化學治療及復健照護等多科協助，評估患者的年齡、腫瘤位置、手術切除程度、病理診斷、分子特徵、疾病影響範圍、病童整體健康狀況等多項資訊，共同制定最適合個別病童的治療方案。對病友及家屬而言，了解腫瘤的基因特徵、與醫療團隊討論是否需要進一步精準醫療檢測，以及留意相關臨床試驗資訊，都有助於掌握最新治療方式。



兒童腦瘤精準醫療治療案例：一位足月新生兒因產檢發現水腦，出生後隨即手術切片，診斷為嬰兒型大腦半球膠質瘤，次世代定序發現ALK融合基因，在化療及手術後，腫瘤仍持續惡化增生（圖B及D）。經體外循環腫瘤細胞培養測試，發現標靶藥具有毒殺效果，實際治療3個月後腫瘤開始縮小（圖F）、16個月後順利達部分緩解（圖G），持續標靶治療4年多，腫瘤仍繼續縮小，且維持正常生長與發育。（摘錄自Tsai CC et al., JNCCN 2024; 22(1):e237102）



劉彥麟醫師



何宛玲醫師

門診時刻表

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

● 劉彥麟醫師 ▲ 何宛玲醫師