

NGS（次世代定序）基因檢測

NGS(次世代定序)基因檢測對於癌症的診斷與治療中扮演著革命性的角色。特別是在肺癌等分子標靶明確的癌症中，更是直接影響治療決策與預後的關鍵步驟。

癌症（尤其是非小細胞肺癌）常由特定的「驅動基因」突變導致腫瘤生長。NGS 能一次性同時檢測數十至數百個與癌症相關的基因變異。找到特定的驅動突變後，醫師就能選擇相對應、專一性高的標靶藥物進行治療。這類藥物能精準阻斷癌細胞生長的信號，效果通常比傳統化療更好，副作用也更少。

✚ 基因檢測的重要性在於：

1. 實現個人化精準醫療：

讓治療決策基於患者腫瘤獨特的分子特徵，而非「一體適用」。

2. 提升治療效果：

為合適的患者匹配最有效的標靶或免疫藥物，顯著延長生存期並改善生活品質。

3. 動態管理疾病：

監控治療反應和抗藥性產生，及時調整治療策略。透過對血液中循環腫瘤 DNA 進行 NGS（液態切片），可相對無創地監測治療效果、偵測微小殘存病灶，有時比影像學更早發現復發跡象。

當標靶治療失效時，NGS（可對組織或血液樣本進行）能幫助找出導致抗藥性的新基因突變（如 EGFR T790M 突變）。了解抗藥機制後，醫師可選擇新一代的標靶藥物或調整治療策略。

4. 拓展治療選擇：

幫助患者進入匹配的臨床試驗，接觸新穎療法。

5. 優化醫療資源：

避免讓患者接受無效或副作用大的治療。

✚ 在不同癌症中的應用擴展：

1. 肺癌：應用最成熟、最關鍵的領域，直接決定一線治療選擇。

2. 大腸直腸癌：檢測 KRAS、NRAS、BRAF 突變以決定能否使用抗 EGFR 標靶藥；檢測 MSI-H/dMMR 預測免疫治療反應。

3. 乳癌：檢測 BRCA1/2 突變以決定是否適用 PARP 抑制劑；檢測 PIK3CA 突變以選擇相應標靶藥；ESR1 突變監測抗藥性。

4. 卵巢癌：檢測 BRCA1/2 及同源重組修復相關基因突變以決定是否適用 PARP 抑制劑。

5. 黑色素瘤：檢測 BRAF V600 突變以選擇標靶治療；評估 TMB。

6. 前列腺癌：檢測 HRR 基因（如 BRCA2）突變以決定是否適用 PARP 抑制劑或鉑類化療。

7. 泛癌種應用：尋找 NTRK 融合（可用 TRK 抑制劑）；確認 MSI-H/dMMR 狀態（適用免疫治療）；尋找高 TMB（適用免疫治療）。