

精準醫療 新趨勢

基因檢測輔助卵巢癌臨床治療決策

撰文◎婦產科主治醫師 徐靖

卵巢癌在婦科癌症中的發生率雖非女性癌症之首，但死亡率卻長期居高不下。這主要歸因於卵巢位於骨盆腔深處，早期病變往往缺乏特異性症狀，患者多半僅感到輕微腹脹、消化不良或頻尿，而常被誤認為腸胃問題。

根據臨床統計，約有七成以上的患者在確診卵巢癌時已處於第三期或第四期，癌細胞已擴散至腹腔或其他器官。

寧靜殺手的挑戰：卵巢癌疾病概論與標準治療

臨床上，卵巢癌的分期主要依據FIGO（國際婦產科聯盟）標準。第一期局限於卵巢；第二期擴散至骨盆腔器官；第三期蔓延至腹腔腹膜或淋巴結；第四期則發生遠端轉移。

針對卵巢癌的治療，長年來遵循「最大程度減積手術」（Optimal Debulking Surgery）結合「含鉑類藥物化療」（Platinum Based Chemotherapy）的標準指引。手術的核心目標是切除所有肉眼可見的腫瘤組織，並搭配化學治療清除顯微殘餘癌細胞。

然而，儘管卵巢癌初次治療的緩解率極高，仍有約七成患者會在兩年內面臨復發的困境。為了突破此瓶頸，醫學界便開始引進標靶藥物，如「癌思停」（Bevacizumab）等，透

過干擾癌細胞修復機制或抑制血管新生，來延長患者的無疾病存活期（PFS）。

基因解碼：BRCA與HRD突變對治療路徑的關鍵影響

在精準醫療的架構下，卵巢癌不再被視為單一疾病，而是能根據分子生物特徵做個人化治療決策的調整。其中最重要的指標即為BRCA 1/2基因突變與同源重組修復缺失（Homologous Recombination Deficiency, HRD）。BRCA基因是人體重要的抑癌基因，負責修復DNA雙鏈斷裂。當BRCA基因發生突變時，細胞的修復功能受損，導致基因組不穩定，進而誘發癌症。在卵巢癌患者中，約有15%~25%的患者帶有遺傳性或體細胞BRCA基因突變。



同源重組修復缺失（Homologous Recombination Deficiency, HRD）是一個更廣泛的基因變異定義，除了BRCA突變外，還包含其他參與DNA修復路徑的基因異常。約有50%的高惡性度漿液性卵巢癌（High Grade Serous type Ovarian cancer）患者展現出HRD陽性特徵。

對臨床醫師而言，檢測BRCA與HRD的重要性在於「合成致死（Synthetic Lethality）」原理的應用。當癌細胞本身的DNA修復路徑（如HRD）已損壞，若再施以標靶藥物阻斷另

一條修復路徑（如PARP抑制劑），癌細胞將因無法修復DNA損傷而走向凋亡，因此基因檢測已成為預測患者對特定標靶藥物敏感性的核心指標。

臨床決策的變革：維持療法的精準化與實證效益

隨著基因檢測的普及，卵巢癌的臨床決策模式發生了根本性的變革，最顯著的改變在於「維持療法（Maintenance Therapy）」的建立。所謂維持療法是指患者在完成第一線化療，且達到部分或完全緩解後，可持續給予標靶藥物以延緩疾病復發。

根據指標性的臨床研究如SOLO-1試驗，針對帶有BRCA突變的晚期卵巢癌患者，在初次化療後使用PARP抑制劑Olaparib進行維持治療，能顯著降低70%的疾病進展或死亡風險，甚至有機會達到長期不復發的目標。而針對更廣泛的HRD陽性族群，PRIMA與PAOLA-1等研究亦證實，使用Niraparib或Olaparib聯合血管新生抑制劑，皆能顯著延長無疾病存活期（PFS）。對於HRD陰性（HRP）的族群，雖然效益相對較小，但部分研究顯示Niraparib仍具有一定的臨床效益，這使得醫師在決策時能根據患者的基因型態預估藥物療效，並制定個體化的治療及追蹤計畫。這種從「被動等待復發」轉向「積極精準介入」的模式，大幅改善了晚期患者的預後生活品質。



臺灣醫療資源應用：NGS健保給付與PARP抑制劑規範


為了減輕患者經濟負擔並落實精準醫療，衛生福利部中央健康保險署已將次世代基因定序（NGS）納入健保給付。自民國一一三年起，新診斷的晚期上皮性卵巢癌患者，在符合特定條件下（如初次診斷為三或四期高惡性度漿液性卵巢癌），可申請健保給付進行基因檢測。這項政策讓患者能透過一次性的廣泛基因定序，確認是否存在BRCA突變或HRD陽性，進而作為後續用藥的依據。

在藥物給付方面，健保對於PARP抑制劑已有明確規範。以Olaparib而言，目前主要給付於帶有BRCA 1/2基因突變，且在含鉑類化療（Platinum Based Chemotherapy）後達到緩解的晚期患者，作為第一線維持治療。而Niraparib則提供了更廣泛的給付範圍，除BRCA突變外，在特定臨床情境下亦可用於復發後的維持治療。使用方式上，兩者皆為口服劑型，大幅提升了用藥的便利性，但臨床上仍需監測如貧血、血小板低下或噁心等常見副作用。醫師會根據患者的體重、基礎血球數值及基因檢測結果，選擇最合適的藥物與劑量，並評估是否符合健保申請門檻，以優化治療的經濟效益比。

總結：開啟卵巢癌治療的新篇章

從過去單純依靠手術與化療的模式，轉變為透過基因檢測精準篩選受益族群，並施以PARP抑制劑維持療法的現代化策略，目前針對卵巢癌的治療已正式進入「基因導向」的時代。BRCA與HRD檢測不僅是科學數據，更是指引患者通往「長期抗癌、延緩復發」的希望曙光。

在臺灣，受惠於NGS健保給付與標靶藥物納入標準治療，患者獲取先進醫療的門檻已大幅降低。未來透過更早期的基因介入與更精準的臨床決策，卵巢癌將有望從一種「高復發性致命疾病」而轉化為一種可控制、可管理的慢性癌症。

建議所有新診斷或面臨治療選擇的患者，應與主治醫師詳細討論基因檢測的必要性，並根據自身的基因圖譜，共同制定最符合自己的治療策略。 

作者介紹

徐靖 婦產科主治醫師

高雄醫學大學醫學系學士，專精於良性婦科腫瘤、婦科癌症、婦科手術、子宮鏡手術。