



了解 NGS 次世代基因定序 癌症精準治療新利器



台灣癌症基金會
FORMOSA CANCER FOUNDATION



台灣年輕病友協會
TAIWAN YOUNG PATIENT ASSOCIATION

目錄



引言

03

NGS 癌症治療新利器

05

- Q1. 什麼是次世代基因定序 (NGS) ?
- Q2. 為什麼癌症需要做 NGS ?
與現在做的單一基因檢測有何不一樣 ?
- Q3. NGS 在癌症治療上的臨床應用有哪些 ?

NGS 檢測篇

07

- Q4. NGS 基因檢測要怎麼做 ?
- Q5. 為取得組織檢體，癌友有何風險及注意事項嗎 ?
- Q6. 一般而言，檢體如何被保存，可以存放多久 ?
- Q7. 不同癌別會檢測哪些基因型態 ?
- Q8. 該如何與醫師討論選擇適合的基因檢測服務 ?

NGS 檢測時機篇

13

- Q9. 只要初診斷罹癌，就要做 NGS 基因檢測嗎 ?
- Q10. NGS 只要做一次就可以了嗎 ?
- Q11. 之前做過基因檢測使用適合的藥物治療，但產生抗藥性了，
再做 NGS 基因檢測會有意義嗎 ?
- Q12. NGS 有辦法追蹤疾病復發的可能性嗎 ?



- Q13. 若原來的標靶藥物副作用過大，是否需重作 NGS 尋求其他藥物治療？
- Q14. 如果檢測出來，同時有兩種或以上的基因突變，應該如何選擇適合的藥物？
- Q15. 如果檢測出來，卻沒有相對應治療的藥物該怎麼辦？
- Q16. 若被檢測出有基因突變，如何知道是否帶有遺傳性基因？
那麼家人是否也需要做遺傳性基因檢查？

NGS 健保給付篇

19

- Q17. NGS 檢測健保有給付嗎？
- Q18. 健保給付每人終生一次的NGS檢測部分補助，如果 NGS 不只做一次，
那該如何決定何時需要申請健保給付？
- Q19. 健保 NGS 檢測出突變基因，如果治療用藥沒有健保給付，那基因檢測有何意義？

商業保險運用篇

22

- Q20. 從癌症診斷、檢查、治療一系列的醫療行為，該如何選擇符合未來
醫療變化的保單？
- Q21. 請問保險公司推出的癌監控基因檢測實物給付，是否只能用該保險公司
商品規範的基因檢測項目才能被給付？私人保險有給付基因檢測嗎？

02

引言



有賴於新醫療科技的進步，癌症治療已邁向精準醫療時代，隨著次世代基因定序(Next Generation Sequencing, NGS)的快速發展，癌症治療有了重大的突破。在臨床治療中，透過檢測致癌基因的變化來選擇對應的藥物，成為癌症治療決策上的重要考量；而次世代的個人基因定序(NGS)，可以大幅縮短檢測時間，提供基因的廣度與深度等有用的資訊。

感謝健保署於 2024 年 5 月開始有條件給付次世代的個人基因定序(NGS)，以協助癌症診斷精準用藥，對癌友的治療實屬一大進展。面對次世代基因定序(NGS)檢測未來的發展，應讓癌友瞭解哪些是相對應的效益與風險，因此本會整理民衆的常見疑問，並邀請第一線專家給予解答。以幫助廣大的癌友更了解什麼是次世代基因定序(NGS)檢測，並與醫師充分討論，以提供最完善的個人化醫療，提高無疾病存活期及維持生活品質。也期望更長遠的未來，台灣的癌症存活率能不斷倍增。





【NGS癌症治療新利器】

1 什麼是「次世代基因定序」(NGS)？

次世代基因定序 (Next Generation Sequencing, NGS)，又稱第二代定序或高通量定序，是基於第一代定序方法開發的高通量技術。它能快速偵測大量基因變異，幫助臨床醫師挑選合適的癌症標靶用藥，提供癌友精準個人化的治療策略。

次世代基因定序能同時檢測多個基因，像拼積木一樣把基因片段拼接起來，使檢驗人員能在同樣的時間內完成數十甚至數百個基因的檢測。這種技術大大提高了檢測效率和精準度，對於癌症治療具有重要意義。

2 為什麼癌症需要做 NGS？與現在做的單一基因檢測有何不一樣？

單一基因檢測只能針對某些特定基因，逐一檢測耗時且檢體消耗大。隨著可用標靶藥物和治療選擇的增加，NGS 能同時檢測多個基因，提供更全面的突變資訊，幫助臨床醫師更快找到適合的治療藥物，提供更精準的治療方案，對病人更有利。



以下是這兩種檢測方法的比較：

	單一基因檢測 桑格式定序 (Sanger Sequencing) 聚合酶鏈式反應 (PCR) 免疫組織化學染色 (IHC)	次世代基因定序 (NGS)
檢測基因數量	每次一種	一次 300-500 種
檢體需求	每次檢測需新檢體	一次檢體可完成多基因檢測
等待結果時間	1-10 工作天	8-21 工作天
臨床運用	適用於已知的特定突變基因	適用於未知或多基因突變

3 NGS 在癌症治療上的臨床應用有哪些？

原則上，只要有治療需求，病人都可以做 NGS。差別在於檢體的取得方式和希望檢測的基因突變。初診斷時，醫師會用 NGS 找出癌症的基因突變，進一步選擇治療藥物；治療中若出現抗藥性，醫師會用 NGS 檢測抗藥性基因，調整治療方案；手術前後也可用 NGS 了解基因突變和監測復發風險。只要能取得檢體，任何時期的病人都適合做 NGS。

初診斷	治療中	手術前	手術後
找出造成癌症的基因突變，選擇適合的治療藥物。 ※ 適合所有初次診斷癌症的病人。	檢測抗藥性的基因，調整治療方案。 ※ 治療中出現抗藥性的病人。	了解是否有突變的基因，進行術前治療。 ※ 接受手術切除的癌症病人。	了解是否有突變的基因，選擇進行術後鞏固治療的藥物。 監測復發風險，透過腫瘤游離ctDNA (circulating tumor DNA, ctDNA) 監測評估復發可能性。 ※ 所有手術後的病人。



【NGS檢測篇】

4 NGS 基因檢測要怎麼做？

NGS 基因檢測可利用病理切片、血液或體液作為檢體來源，體液包括肋膜腔積液、心包膜積液、腦脊髓液、胸水或腹水等。使用血液或體液檢測的優點是病人無需大量組織檢體，只需抽血或抽取體液即可，並能代表全身腫瘤的全貌。然而，液態切片的偵測率約為組織檢體的 70%。

在有足夠組織的情況下，使用病理組織切片進行 NGS 分析是標準方法，但這只能反映單一腫瘤，無法全面代表全身腫瘤。有時因腫瘤過小或位置靠近主要器官，如心臟或大血管，手術或切片存在風險，因此無法取得組織檢體。

根據不同的基因檢測和所選的套組 (panel)，就會有時程上的差別。





全面型癌症基因檢測

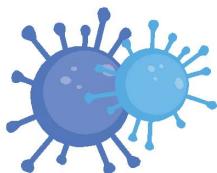


癌症基因檢測 ···· 選擇適當的治療



5 為取得組織檢體，病友有何風險及注意事項？

● 取得檢體有一定的風險：



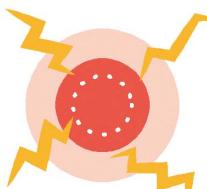
感染

手術或穿刺過程中可能引起感染



出血

取樣過程中可能損傷血管，導致出血



疼痛

取樣過程可能引起局部疼痛或不適



器官損傷

若腫瘤靠近重要器官（如心臟、大血管），取樣過程可能損傷這些器官

● 取得檢體時的注意事項：

術前評估：醫師會進行詳細的術前評估，確保病人適合進行取樣。

術中監測：取樣過程中會嚴密監測病人的生命體徵，確保安全。

術後護理：取樣後需注意傷口護理，防止感染和出血。

身上任何器官取得檢體都存在風險。

建議病人在採集檢體之前，應該與主治醫師詳細討論，評估採檢的風險，確保安全。

● 什麼情況可能會取不到檢體？

腫瘤位置：腫瘤靠近重要器官（如心臟、大血管），取樣風險高。

腫瘤大小：腫瘤體積過小，難以取得足夠的檢體。

病人體質：病人身體狀況不佳，無法承受取樣手術。

技術限制：設備或技術無法安全取得檢體。



⑥ 一般而言，檢體如何被保存，可以存放多久？

◎ 檢體如何被保存？

	組織檢體	血液和體液檢體
保存方法	經過福馬林防腐處理，然後用石蠟包埋。	需在取得後 24 小時內萃取 DNA 和 RNA。
保存時間	在良好環境下可保存多年，但建議在 2 年內使用，因為時間過長可能導致蛋白質變性，影響檢測結果。	血液和體液在體外環境中保存時間較短，需立即處理以避免污染和細菌增生。

※一般建議：人體病理組織需在 2 年內使用，血液和體液檢體需在 24 小時內處理。因人體的血液和體液在體外環境中保存時間有限，容易受到污染或細菌增生，影響檢測結果。

◎ 何種情況需要再重新切片？

檢體超過2年：建議重新切片以獲取新鮮檢體。

檢體量不足：當細胞數不足以萃取足夠的 DNA 和 RNA 時，需要重新切片。

治療變化：如有新發腫瘤或原發腫瘤增生，需重新切片以獲取最新的病理資料。

7 不同癌別會檢測哪些基因型態？

每種癌症都有其獨特的基因突變，因此需要不同的基因檢測。然而，也有一些共通的基因突變，即在不同腫瘤中找到共通的基因突變，並使用相似的標靶藥物治療。

不同癌別有特定的基因突變，但也有共通基因可互相治療。例如，BRCA1/2基因突變不僅見於乳癌，也見於卵巢癌或攝護腺癌，PARP 抑制劑可用於治療這些癌症。使得不同癌症間的藥物治療選擇更靈活，這也是 NGS 的優勢之一。





8 我要如何與醫師討論選擇適合我的基因檢測服務？

單一基因檢測若未檢測到突變，需重複檢測，費時且消耗組織。小套組和中套組基因檢測針對重點基因，能縮短檢測時間並找到可用藥物。大套組則能檢測更多基因，並可檢測腫瘤突變負荷量(TMB)，幫助作為選擇免疫治療的參考。

小套組可測 20 個以下基因，中套組檢測 50 到 100 個，大套組檢測超過 100 個。小套組組織需求較小，中套組適用於泛癌症檢測，大套組需更多組織。選擇檢測類型需考量經費和目的，小、中套組經濟實惠，適合大部分病人需求；大套組資訊全面，但價格較高。

目前健保有部分給付，病人仍需自費。若經濟考量，小或中套組較為合適；若需全面資訊或研究需求，可選擇大套組。

以下是基因檢測類型的比較表：

檢測類型	單一基因檢測	小套組	中套組	大套組	
	基因數量	1	20 個以下	50-100 個	100 個以上
	優點	針對特定基因，費用較低	針對重點基因，縮短檢測時間，費用較低	覆蓋多種癌症基因，適用於泛癌症檢測	提供全面資訊，檢測 TMB，輔助治療效果評估
	缺點	若未檢測到突變需重複檢測，費時且消耗組織	覆蓋範圍有限	費用較高於小套組	費用高；需更多組織
	適用情況	經費有限或特定基因突變檢測	針對特定癌別的基因檢測	泛癌症檢測找到可用藥物	需全面資訊或研究需求
	費用	較低	經濟實惠	中等	高



【NGS檢測時機篇】

⑨ 只要初診斷罹癌，就要做 NGS 基因檢測嗎？

基因檢測的主要目的在於釐清個人是否具有特定基因突變，從而評估使用相對應的藥物以獲得更好的治療效果。以肺癌為例，國人約有 6 成的肺腺癌患者帶有基因突變。不同期別的肺癌，基因檢測的功能和意義各有不同。

早期肺癌：

根據基因檢測結果評估術後輔助治療的選項（如化療或標靶藥物），早期介入可降低復發率。例如，帶有 EGFR 突變的患者，術後使用對應的標靶藥物可降低 80% 的復發率。此階段的基因檢測為自費項目，建議與醫療團隊討論其必要性，共同決策治療方針。

晚期肺癌：

通過基因檢測找出致病基因，進行阻斷，抑制腫瘤惡化，以控制病情和延緩惡化。此階段的基因檢測有健保給付，但因項目多元，建議與醫療團隊討論合適的檢測項目，並考慮部分負擔的支出。



10 NGS 只要做一次就可以了嗎？

NGS 檢測不一定只做一次。臨床上，病情改變或治療方向需轉換時，都可以考慮再做 NGS 檢測，但是也要考量經濟因素，因為目前健保終身只給付一次。

何種情況需要再做 NGS？

- **腫瘤復發**：當腫瘤復發時，需再做 NGS 檢測。
- **產生抗藥性**：如治療反應不如預期，需檢測是否出現抗藥性基因。
- **治療方向轉換**：如需改變治療方案，需再做 NGS 檢測。

以肺癌為例：

肺腺癌患者若 EGFR 突變，使用標靶藥物治療後，腫瘤出現抗藥性時，醫師會考慮再做 NGS 檢測，檢查是否有其他基因型突變，以更換合適的治療方式或藥物。

以乳癌為例：

國際治療指引建議，針對高風險乳癌病友（<65 歲、三陰性乳癌、男性乳癌、家族史），使用特定治療後，若腫瘤再度長大或治療效果不佳，醫師會考慮再進行 NGS 檢測。

11

我之前做過基因檢測使用適合的藥物治療，但現在又產生抗藥性了，我再做 NGS 基因檢測有意義嗎？

再次進行次世代基因定序 (NGS) 檢測是有意義的。這是因為初次檢測的檢體可能只代表腫瘤的一部分，無法全面反映腫瘤的基因變異情況。重新採集檢體，特別是從新發生的腫瘤或同一腫瘤的不同位置，可以提供更全面的基因信息。

臨床上，很多患者在初次檢測時並未發現特殊的基因突變，但經過一段時間後再重新採取檢體，卻發現了新的基因變異。這些變異可能是導致抗藥性的原因，NGS 檢測可以幫助找出這些變異，從而調整治療方案。



王先生從不吸菸但罹患肺癌，在接受標靶治療後，最初效果顯著。但隨著時間推移，腫瘤產生了抗藥性，醫師建議進行 NGS 檢測後，發現腫瘤有 T790M 突變，這一發現讓醫師建議病患使用第三代的標靶藥物治療，有效地控制病情。

案例一(肺癌)

身為三陰性乳癌病友的魏小姐，一開始接受傳統化療後，腫瘤縮小效果不佳，醫師建議進行 NGS 檢測後，結果顯示 PD-L1 高表現，基於這一結果，魏小姐開始接受免疫治療合併化療，最終讓腫瘤明顯縮小到可進行手術。



案例二(乳癌)



當治療效果不佳或產生抗藥性時，建議與主治醫師討論重新進行 NGS 檢測的必要性。這樣可以確保治療方案的精準性和有效性，以獲得更好的治療效果。

12 NGS 有辦法追蹤疾病復發的可能性嗎？

病人在手術完或接受完化、放療之後，原則上醫師希望藉由這些治療，可以看到病人的癌症有根治的效果，所以在這時候做 NGS 的目的是希望在這段期間找不到腫瘤游離 DNA (circulating tumor DNA, ctDNA)。

然而，如果一段時間後再用 NGS 的方式追蹤血液裡面的 ctDNA，假設指數有上升的趨勢，可能就要小心癌症是不是復發，所以確實是可以用 NGS 追蹤疾病復發的可能性。

13 若原來的標靶藥物副作用過大，是否需重做 NGS 尋求其他藥物治療？

如果原來的標靶藥物副作用過大，通常不建議重做 NGS 尋求其他藥物治療。副作用並不代表治療效果不好，而是藥物在身體內發生反應的結果。在這種情況下，應該尋求其他科醫師的幫助。例如，若出現嚴重皮膚疹子，可以請皮膚科醫師處理；若出現水腫或神經異常，可以使用其他特別的藥物輔助治療，而不是通過 NGS 檢測來尋找其他藥物。

14 如果檢測出來，同時有兩種或以上的基因突變， 應如何選擇適合的藥物？

臨牀上，同時出現兩種或以上基因突變的情況並不常見。然而，隨著 NGS 檢測的普及，有時會發現多種基因突變。這時，醫師會參考 NGS 報告中的基因變異頻率 (variant allele frequency, VAF)，來判斷哪個基因是主基因，並根據 VAF 的占比來選擇適合的治療方案。

15 如果檢測出來，卻沒有相對應治療的藥物該怎麼辦？

如果檢測結果沒有相對應的標靶藥物，通常會考慮其他指標，如 PD-L1 或腫瘤突變負荷量 (TMB)，來評估是否可以選擇免疫治療。

PD-L1 是一種腫瘤細胞上的特殊蛋白，會與免疫系統的 T 細胞結合，抑制 T 細胞的功能，導致免疫系統無法辨別和殺死癌細胞。利用 PD-1 或 PD-L1 抗體可以阻斷這種結合，讓 T 細胞重新發揮作用，吞噬癌細胞。

如果檢測結果沒有找到相對應的治療藥物，癌友不需要灰心，至少可以避免盲目用藥或花費大量金錢在不確定療效的治療上。這樣可以更有針對性地選擇其他治療方案。



16 若我被檢測出有基因突變，如何知道是否帶有遺傳性基因？那麼家人是否也需要做遺傳性基因檢查？

如果被檢測出有基因突變，想要知道是否帶有遺傳性基因，可以通過抽血檢測來觀察血液中是否帶有這些基因。這樣的檢測可以幫助你了解是否有遺傳性基因突變，並且可以對家人是否需要進行遺傳性基因檢查提供參考。

如果家裡已經有多個人同時罹患癌症，那麼很有可能是帶有某些遺傳性基因，建議進行檢測。這樣可以幫助其他還沒有罹癌的親屬提前進行健康檢查或預防措施，有助於早期發現和治療。

然而，如果家中只有單一罹癌個案，家人不一定需要做遺傳性基因檢查。因為癌症的成因很多，包括生活習慣、外在環境和工作等因素，並不一定都是由基因引起的。

總結來說，如果家族中有多人罹癌，建議進行遺傳性基因檢查，特別是已知家族遺傳罹患乳癌、大腸癌和肺癌的風險較高。如果家族中有三個以上的人罹患肺癌，其他成員罹患肺癌的風險也會顯著增加。





【NGS健保給付篇】

17 NGS 檢測健保有給付嗎？

目前有19種癌症基因檢測納入健保給付。(統計至2024年12月)



14大類實體腫瘤

非小細胞肺癌、三陰性乳癌、卵巢癌／輸卵管癌／原發性腹膜癌、攝護腺癌、胰臟癌、NTRK 基因融合實體腫瘤、肝內膽管癌、甲狀腺癌、甲狀腺髓質癌、大腸直腸癌*、泌尿道上皮癌*、黑色素瘤*、腸胃道間質瘤*、胃癌*



5大類血液腫瘤

急性骨髓性白血病(AML)、高風險的骨髓分化不良症狀群(MDS)、急性淋巴芽細胞白血病(B-ALL及T-ALL)、B 細胞淋巴癌(BCL)*及 T 或 NK 細胞血癌與淋巴癌(NKTL)*

註1：NGS 檢測給付以檢測結果有對應「具藥證的標靶藥物」且「效果明確的癌別及檢測基因」為優先。

註2：7大類癌症*專家共識建議採單基因檢測。

3類套組定額給付，醫病共享決策，各癌別終生給付一次。

1

BRCA基因檢測

給付1萬點

2

小套組(≤ 100 基因)

給付2萬點

3

大套組(> 100 基因)

給付3萬點

註1：每人每癌別終生給付 NGS 檢測一次，如果罹患第二種癌症，可再次檢測(不包含癌症轉移)；至於是原發性還是轉移性，則需要重新切片，看病理組織來認定。

註2：因檢測方法、基因位點多寡及病人需求等差異，採取健保定額給付、民衆負擔價差方式。1點不等於1元。

註3：NGS 檢測結果須上傳到健保署，未來有新標靶藥物納入健保給付，不需重新檢測，可直接比對資料庫，把握用藥黃金期，提升治療效益及降低民衆經濟負擔。



18 健保只有給付每人終生一次的檢測部分補助，如果 NGS 不只做一次，那該如何決定何時需要申請健保給付？

在確診罹癌後、用藥之前，亦即決定開始治療時，即建議接受一次 NGS 檢測。此時，如能取下切片組織，基因檢測報告即為醫師評估的重要參考依據決定第一線用藥，初次診斷時的 NGS 結果，對後續的藥物治療和抗藥性的產生有重要影響。

再者，如不幸復發，等到用藥後出現抗藥性，建議再做一次廣泛型「次世代基因定序」(NGS) 檢測，找出抗藥機制與可能治療方向，仍有機會找到相對應的藥物。



19 健保 NGS 檢測出基因突變，如果治療用藥沒有健保給付，那基因檢測有何意義？

即使健保不給付某些基因突變的治療用藥，基因檢測仍然具有重要意義，原因如下：

● **臨床試驗機會：**許多臨床試驗正在進行，即使目前的治療用藥不在健保給付範圍內，參加臨床試驗可能提供免費或低成本的治療機會。這樣可以讓患者接觸到最新的治療方法。

● **未來的治療選項：**癌症治療技術和藥物發展迅速，健保政策也可能隨之更新。因此，提前知道基因突變情況可以在新政策實施時迅速採取行動。

● **自費或私人保險：**如果經濟狀況允許，患者可以選擇自費購買所需藥物。此外，私人保險也可能涵蓋某些健保不給付的治療選項，提供更多靈活性。

總之，基因檢測能夠提供關鍵資訊，幫助醫師與病患及早規劃治療策略，並在未來有更多的選擇。



【商業保險運用篇】



20 從癌症診斷、檢查、治療一系列的醫療行為，我們該如何選擇符合未來醫療變化的保單？

醫療方法的變遷越來越快，基本上可區別為需住院診療或非住院診療二種模式。健保署的長官曾說明：「癌症治療住院率從過去 50% 降至 25%」。商業保險理賠實務上也顯示住院日數減少。

過往民衆對商業保險偏重實支實付型住院醫療險，這類險種通常要求醫師診斷必須住院才能理賠，但隨著非住院診療模式的普及，這種保險可能無法涵蓋所有醫療費用。原本預期可藉由商業保險支付醫療費用，將遇到不少不能理賠的窘境，對於嚴重傷病如癌症，需長期且持續接受治療，恐怕會因保單不理賠、經濟來源斷炊下而面臨治療中斷的更嚴重問題。

基於此，民衆不宜只偏好實支實付型住院醫療險，應多選擇以疾病（如癌症險、重大疾病險）為理賠條件的保險，這樣才能彈性因應癌症各種診斷、檢查、治療，並填補治療期間的收入停止和生活費困境。

21

請問保險公司推出的『癌監控基因檢測實物給付』，是否只能用該保險公司商品規範的基因檢測項目才能被給付？私人保險有給付基因檢測嗎？

目前，提供癌症基因檢測實物給付的保險商品並不多。近年來，有兩種主要的保險商品提供類似的給付：

附加條款型

在原本的防癌險上加保癌症基因檢測附加條款。當被保險人罹患癌症並經專科醫師診斷需要接受基因檢測，且已完成檢測後，可申請保險金。

實物給付型

在癌症險、重大疾病險等保險商品中，除了提供癌症罹患後的各項保險金給付，還額外提供基因檢測服務。被保險人可選擇合作廠商提供的基因檢測服務，費用從應給付的癌症保險金中扣除。這項選擇並非強制，被保險人也可選擇全額領取保險金。

實支實付型住院醫療險對於因癌症治療需要的基因檢測費用也有給付責任，但需注意檢體來源和住院必要性。若檢體為手術切除的腫瘤樣本且費用發生在住院期間，理賠申請通常無問題。但若僅為抽血進行液態切片，可能會遇到保險公司拒賠。



多數醫院與院外生技公司合作提供基因檢測服務，費用憑證可能非醫院收據，而是生技公司的記名買受人發票，也可能發生保險公司主張非屬醫院正式收據而拒賠。保戶需多加留意，如遇有理賠爭議，可向台灣癌症基金會保險諮詢或依金融消費者保護法進行申訴。







本手冊僅供衛教參考使用
，關於您的疾病問題，建議諮詢專業醫療人員。



財團法人台灣癌症基金會
FORMOSA CANCER FOUNDATION

台北總會：10597台北市松山區南京東路五段16號5F之2

電 話：02-8787-9907

傳 真：02-8787-9222

南部分會：80759高雄市三民區九如二路150號9F之1

電 話：07-311-9137

傳 真：07-311-9138

基金會網址：www.canceraway.or.tw

發行單位：財團法人台灣癌症基金會

諮詢專家：

臺大醫院雲林分院醫務特別助理暨胸腔內科主治醫師 陳崇裕醫師

台灣癌症基金會保險諮詢顧問 李柏泉先生

公益夥伴：  