



次世代基因定序 在腫瘤醫學的興起與挑戰

次世代基因定序檢測公司的五大布局重點

次世代定序 (Next Generation Sequencing, NGS) 已從臨床上萌芽的新領域，快速成長為在癌症藥物研發和治療有很大應用潛力的科技。當NGS可應用到患者各個疾病階段，將為NGS檢測公司推動癌症治療照護轉型創造良好契機。

NGS檢測現正處於突破性創新、快速成長與大量投資的發展盛期。當NGS市場同業競爭者日漸增加，將促使業者設法達成差異化以永續經營。

生命科學產業除了要帶給患者更佳的醫療效益外，也背負著將重要的生醫科技轉化成很好的投資報酬的雙重壓力。NGS若要滿足這兩個目標，主要仰賴發掘生物標記以精準配對癌症患者與適當的治療方案，個人化精準治療將可協助患者從藥品、醫材與療法獲得更全面的效益。

以美國為例，NGS腫瘤領域市場包括藥物研發階段的檢測及臨床療法配對，在2023年估計(詳下圖)達到30億美元的規模，且仍不斷快速成長。

從檢測新兵到高速成長的NGS市場

次世代定序一路走來經歷不少改變，最早的NGS技術只能讀取小片段，卻可提供很精確的核酸序列資訊。當時這項新技術首次向世人展現DNA定序將大幅超越既有技術之成本效益、檢測速度與準確度的發展潛力。

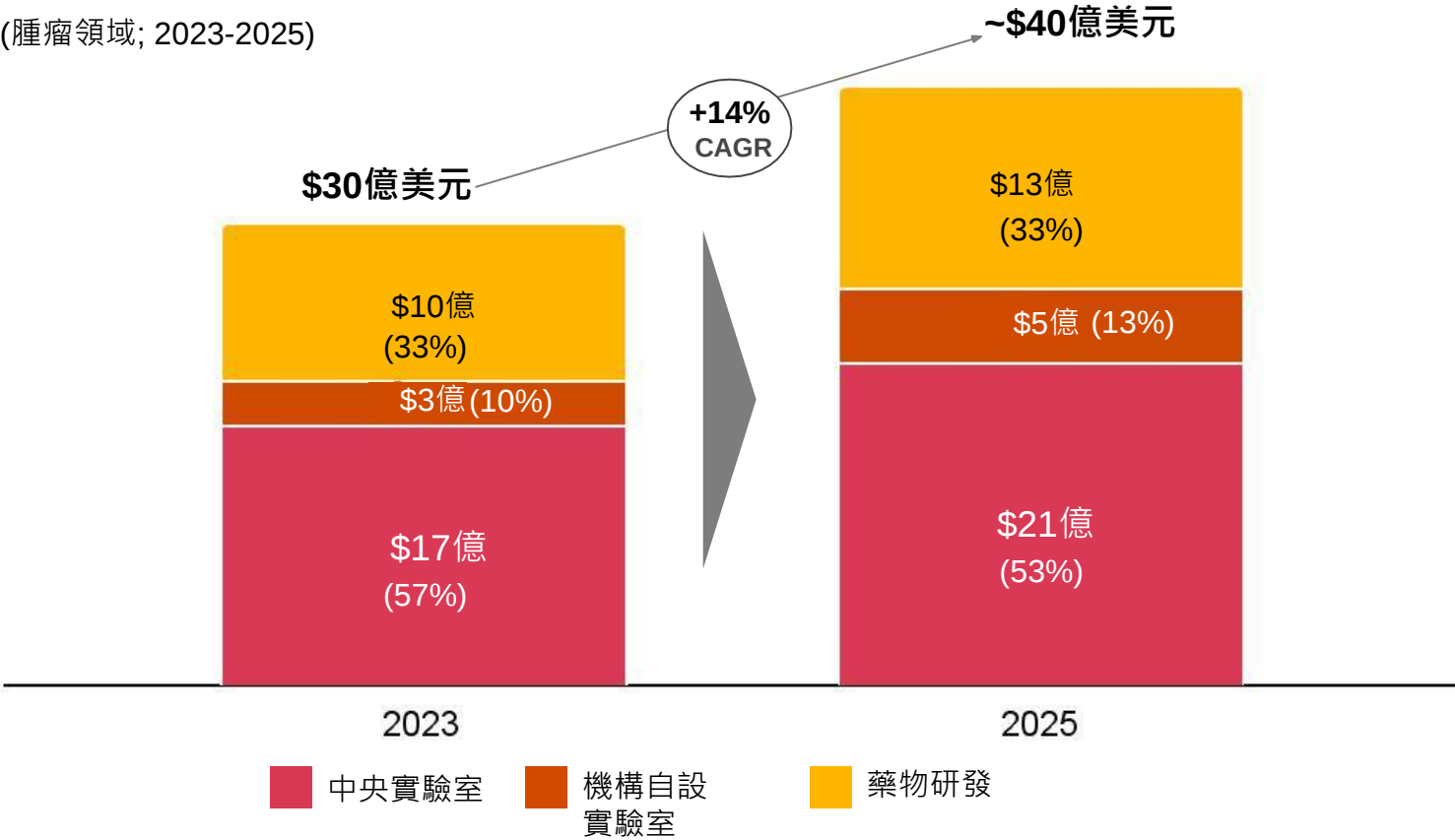
第二代的NGS導入焦磷酸定序(pyrosequencing)技術，以更快速準確及更低的成本進行全基因體定序，正式揭開基因體革命的序幕。

規模成長帶來契機

- **30億美元:** 2023年全美國腫瘤領域(藥物研發及臨床治療)的NGS市場規模。
- **14% 年複合成長率:** 美國NGS市場價值預估於2025年達到40億美元。¹
- **需求成長:** 美國癌症年發生率在2050年預計成長50%，大部分患者將適用標靶治療，對大型基因定序檢測套組(50個基因以上)的使用意願也將持續增加。² 同時，使用生物標記的臨床試驗帶動之檢測需求，預估於2025年的NGS市場可貢獻高達30%。³



美國腫瘤領域的NGS檢測市場穩健成長



*中央實驗室(centralized labs)及機構自設實驗室(decentralized labs)的市場規模僅有計入療法配對的檢測市場區塊
資料來源: PwC 癌症統計資料庫分析及 NGS 市場調查報告¹



五大策略布局重點

NGS檢測公司應善用策略性投資以拓展市場及推動檢測產品普及化，同時經由提供更好的產品與服務達到差異化。

當然這個目標並不容易達成，PwC分析及建議以下策略布局重點，以協助業者因應不斷變化的產業市場環境。

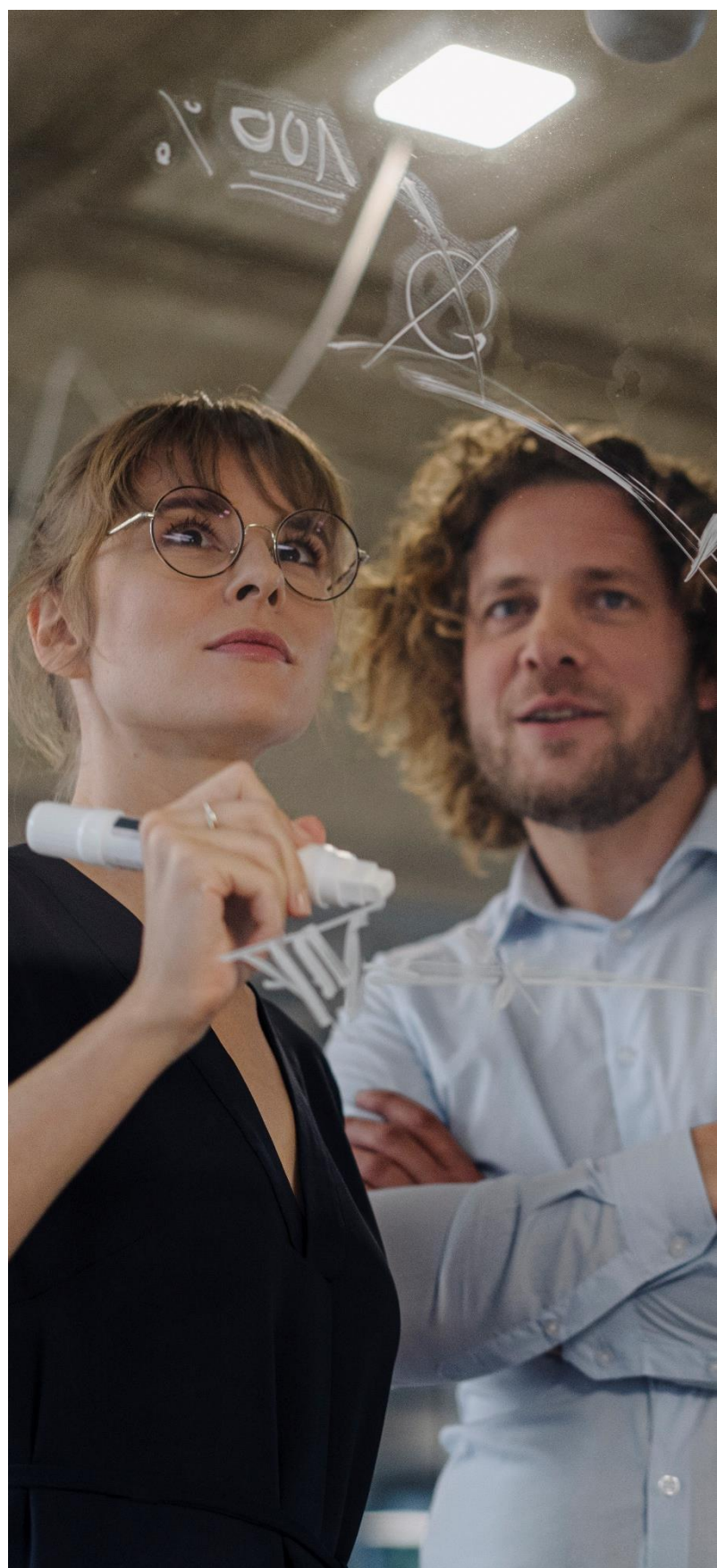
市場板塊: 瞄準目標市場

產品策略：技術升級的優先排序

商業策略: 擬定健全的市場進入計畫

營運及基礎建設: 布建內部支援量能

市場准入: 創新思維彰顯價值以獲得准入



產業現況

NGS的市場可大致區隔成三個板塊：篩檢、療法配對及微量殘存疾病（minimal residual disease, MRD）的偵測追蹤。目前，療法配對在臨床應用的市場相對成熟，篩檢及MRD偵測追蹤兩者的市場則在早期發展階段持續成長。市場布局做好優先排序，將大大提高在各大市場板塊的成功機率。

在療法配對市場中面臨競爭的部分企業，已經開始投入液態生物活檢(liquid biopsy)及去中心化診斷產品的開發。

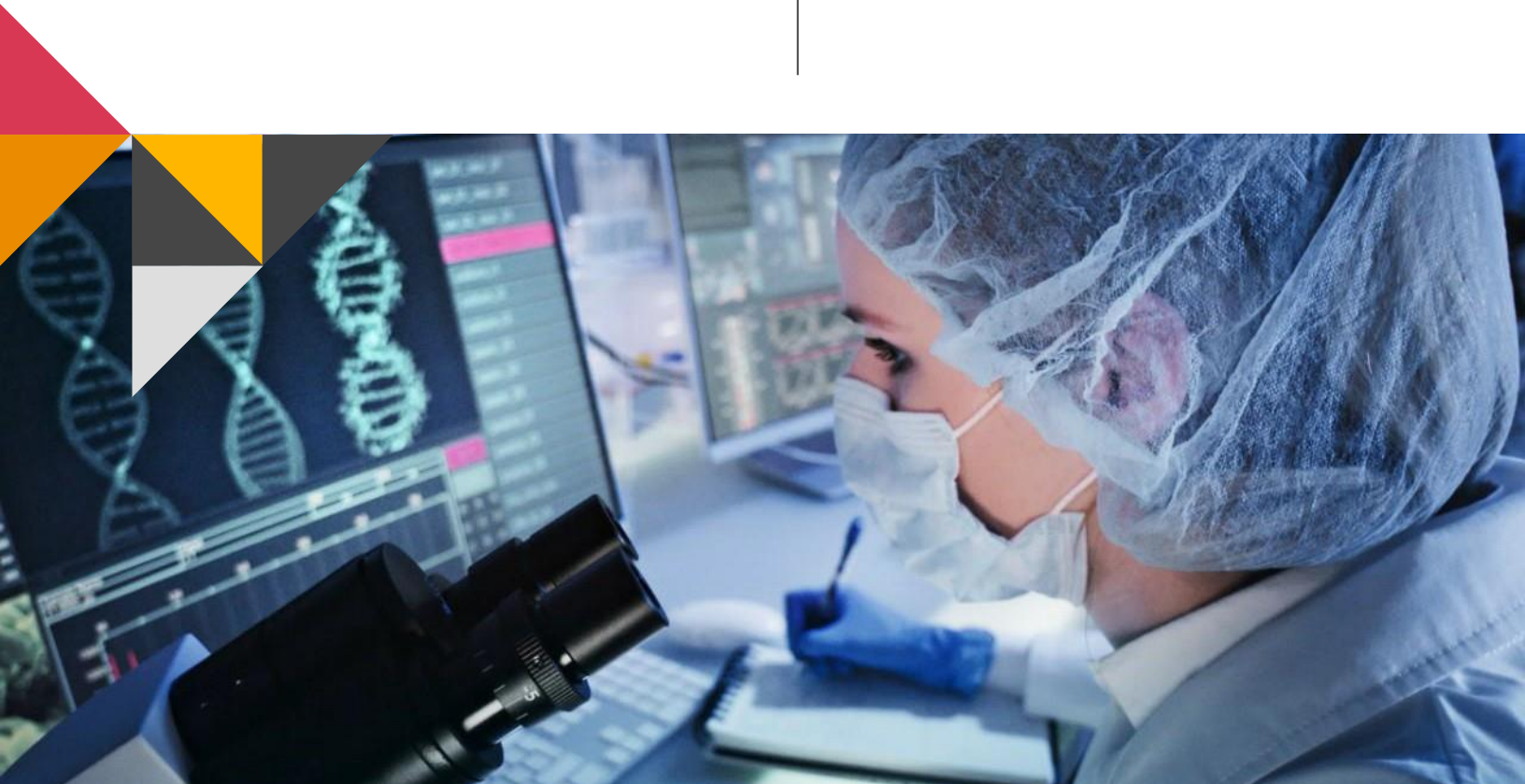
延伸布局趨勢

當企業建立起在療法配對市場的領導優勢後，可採取在醫療照顧價值鏈上延伸布局策略，以創造更多成長商機。如部分企業正在篩檢和MRD偵測追蹤兩個市場進行早期投資。

企業創新案例

Guardant公司以液態生物活檢技術在療法配對檢測市場佔得優勢地位後，擴大投資在研發篩檢及偵測追蹤的產品，成為多角化發展的檢測公司。⁴⁻⁶

NeoGenomics 正在塑造自身成為一站式腫瘤醫學診斷公司，提供客戶包含NGS、FISH(fluorescence in situ hybridization)、細胞遺傳學、流式細胞儀及解剖病理的配套或完整方案。⁷



產業現況

當NGS需求持續增加，企業認知到必須在技術改良及產品升級上進行長期投資。他們透過清楚的角色分工，針對市場趨勢或客戶需求進行監測，後續由不同的產品經理去協調手上產品組合的投資排序。

延伸布局趨勢

多基因檢測套組的使用持續在上升，也持續推動檢測公司不斷擴充產品納入新的基因。越來越多的臨床證據累積，加上NCCN(National Comprehensive Cancer Network)指引更新納入基因檢測，進一步推升NGS產業發展。NGS公司產品決勝策略應包括投資擴充基因檢測套組，並引進多體學(multiomics)之應用。此外，增加檢測產品的多樣性，與藥廠合作研發伴同式診斷也是布局重點。

企業創新案例

NGS領先廠商正在擴大產品組合，提供組織及生殖系(germline)基因體的定序、一般切片及液態活檢的主動增檢(reflex testing)及轉錄體學(transcriptomics)的檢測。Caris Life Sciences公司的Caris Assure檢測可以經由全外顯子及轉錄體定序分析DNA及RNA層級的22,000個基因，並可覆蓋體細胞(somatic)及生殖系基因變異。⁸

產業的創新思維帶來了藥物伴同式診斷的獨特策略合作開發模式。例如Thermo Fisher公司與Pfizer及Novartis兩家藥廠合作研發可同時檢測多個非小細胞肺癌(NSCLC)相關的基因變異。⁹

在過去，美國每一種標靶藥物仿單僅有一個檢測被核准搭配使用，造成效率不彰。美國FDA正進行先導計畫去驗證一種藥物使用多個符合最低標準的檢測方法的成效。¹⁰ 這意味著同一個基因位點的檢測將可能在多個不同廠商的不同適應症的藥物上作使用。

產業現況

- 一些具市場領先地位的NGS檢測公司皆在經營複雜的產業生態系。充分了解各類型客戶特性並個別擬定對應的市場進入策略，並與血腫科及病理科醫師建立良好關係取得重要意見領袖的背書，將是企業整體商業策略的成功關鍵。
- 檢測公司在推出NGS檢測產品後會面臨支付者或機構體系完全支配採購預算、數量或供應商選擇的挑戰，因此檢測公司必須充分掌握客戶及作為主要決策者的血腫科 / 病理科醫師或機構體系主管的關鍵特性作為因應。

延伸布局趨勢

NGS商品化已逐漸成熟普及，同業競爭者之間的檢測速度及準確度等差距也逐漸不復存在。因此，有能力提供高水準使用者體驗及支援服務的公司將從競爭中脫穎而出。

這些致力提供高品質服務的公司協助醫師面對日益複雜的檢測與治療，透過服務代表、腫瘤醫學顧問諮詢服務及提供衛教資源去營造良好的客戶體驗。

這些服務需求將促進精準治療發展，透過運用AI和機器學習科技對基因體數據進行分析來協助醫師預測治療成效。NGS公司在過去僅有提供這些工具給合作的藥廠，目前這些工具將擴大到臨床端提供醫師作使用。

企業創新案例

指派專職行銷團隊去經營服務全美80%癌症病患的社區癌症醫學中心有助取得短期業務成長。¹¹ 然而，要維持長期的成長必須仰賴經營其他的醫療保健體系和技術合作，以進入多樣的NGS新興市場。以 NeoGenomics 公司為例，他們很了解及重視社區腫瘤科醫師的需求，並透過併購 Trapelo Health來加強臨床決策輔助，以更好的服務社區的醫師客戶。¹²

Caris公司則透過醫藥學術專員(medical science liaison)以博士及專科醫師等級專家和基因諮詢支援醫師進行臨床決策及檢測結果的判讀。¹³ 該公司目前進行的 FOLFIRSTai 檢測，係運用AI輔助預測及驗證數據來預估大腸直腸癌患者的化療成效。¹⁴

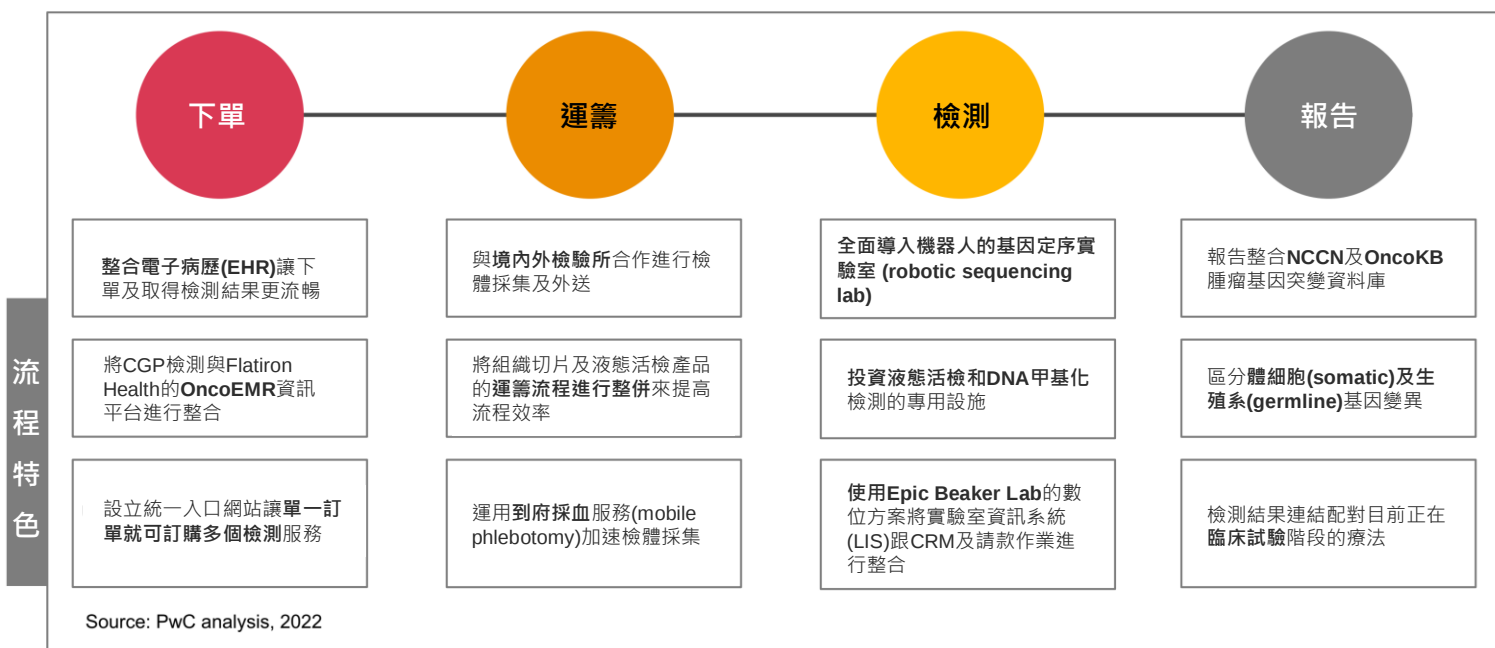
產業現況

布建營運作業及基礎建設是NGS中央實驗室的基石，也是連結客戶下單、運籌、檢測、報告製作及請款等客戶服務的關鍵作業。

延伸布局趨勢

NGS市場領先公司透過整合既有的電子病歷(EHR)系統去打造無縫接軌的檢測下單體驗，提供準確檢測結果的同時加強檢體流程、追溯和檢測完成進度等即時資訊透明化。

加速作業流程及系統改善檢測量能



企業創新案例

部分公司透過改良作業流程以加強檢測服務特色，例如Guardant公司提供7天內完成液態活檢伴同式診斷服務。¹⁵

其他公司則開發以醫師為對象的App，協助追蹤患者療程、檢測採購核准流程及檢測進度。

除了提供檢測報告外，NGS檢測公司可以整合連結資料庫及臨床試驗配對等額外的加值資訊，還可在檢測費用請款作業及保險方面為患者提供支援。

產業現況

- 有限的保險覆蓋和給付是NGS檢測公司成長與發展需要克服的障礙。
- NGS市場准入必須仰賴公私合作及可靠的科學證據，負責市場准入的團隊必須運用服務醫事單位的能力、證據的生成及論文發表與倡議，還須取得外部關鍵意見領袖的背書。
- 對腫瘤科醫師以至整體相關醫療人員的教育資源及臨床治療標準改變(詳下頁)的認知提升。

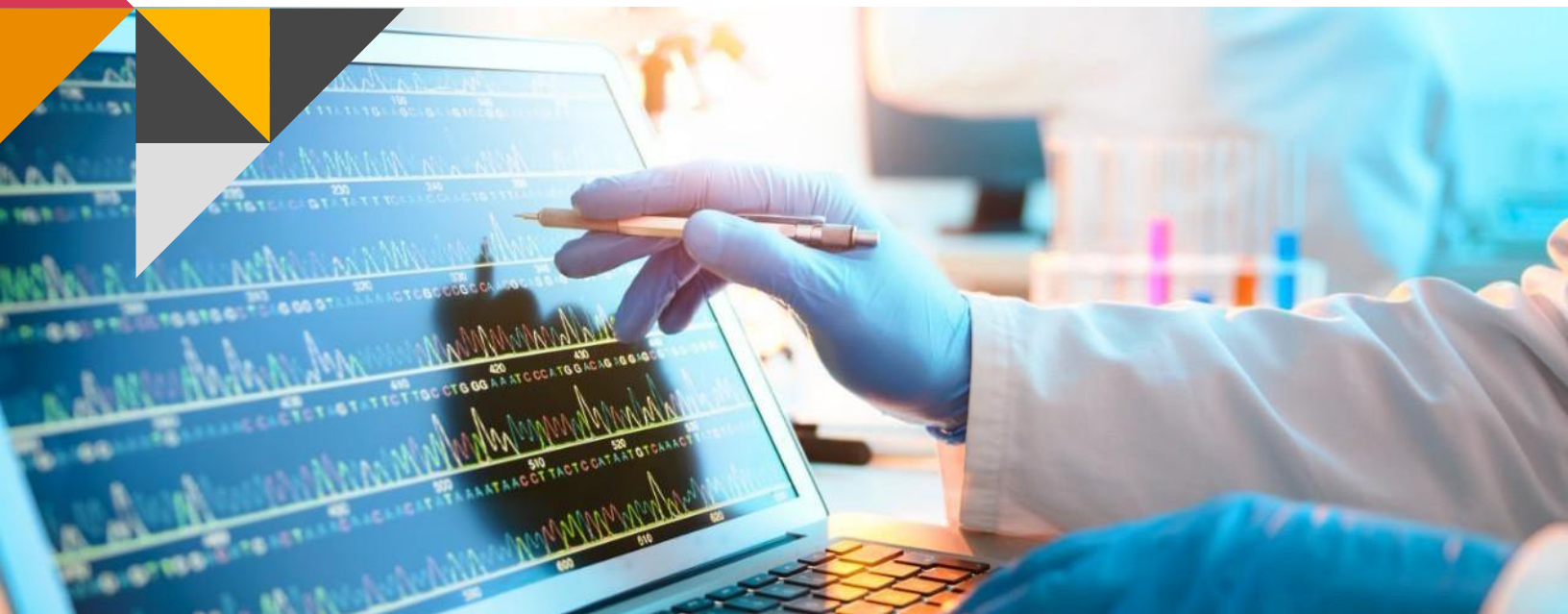
延伸布局趨勢

為了支持NGS檢測擴大應用，市場領先公司投入大量資源生成證據及論文發表，與醫療體系合作產出的基因體數據彰顯檢測的價值。這些業者也透過臨床與基因體資料庫的串聯，加強數位能力去追蹤長期的患者健康變化，深入分析的臨床資料得到洞見。

企業創新案例

Foundation Medicine 公司爭取到CMS的實證檢測認證，成功為旗下FoundationOne CDx 產品取得美國Medicare醫療保險支付，成功進入Medicare保戶實體腫瘤檢測市場。¹⁶ 該公司透過與Flatiron Health合作進行數據整合，建立收錄100,000名患者全基因體資料的臨床基因體資料庫。¹⁷

Guardant公司則透過與Medicare Administrative Contractors簽約，並以真實世界數據及證據爭取保險支付。¹⁸



NGS產業的下一步

在變化多端的NGS市場同時要掌握全部要點並非必要，PwC建議主管營運和策略規劃的團隊須將自身的規劃與上述五大策略要點進行比較評估，從中找到兩三個足以對企業成長提供最大助力的策略布局。在設定目標內積極策略性投入增強企業能力以成為市場領導者，除有機會讓公司不損及既有的營業底線獲得短期成長，長期而言，成功必須依靠適時適當的投資發展關鍵能力去保持競爭優勢。臺灣健保署已規畫階段性將NGS檢測納入健保給付，並成立專家小組就給付條件進行討論，以使資源最大化。給付後醫院應將檢測資料回饋到國家級生物資料庫(Biobank)，以建立更完善的生態系，進而讓臺灣精準健康蓬勃發展，期待打造臺灣成為「生技島」。

採用NGS的挑戰

NGS的使用仍未達到預估的市場規模，產業正面臨接受度及臨床採用的挑戰。

- **NGS臨床應用的教育資源缺乏，影響醫師對相關癌症及論文最新資訊的研究。**
這類情況在社區癌醫中心尤其明顯，一般腫瘤科醫師在面對大量病患及資源有限下導致他們在顧及腫瘤醫學各類癌別的資訊更新及進修，大多無暇自修NGS科技知識。
- **部分醫學領域仍缺乏實證支持NGS的臨床應用**
相對部分如骨肉瘤的癌症，特定癌別如乳癌在使用NGS有實證支持。在尚未有可靠實證的癌別，須持續研究累積證據的同時，彰顯許多常見癌症的NGS使用成效是很重要的。
- **NGS在臨床的採用速度仍跟不上治療指引的腳步**
當有可靠的臨床證據出現時，NCCN隨著把NGS檢測加入指引裡，但實務上採用NGS的步調未同步。例如專家分析CancerLinq數據後發現，即使NCCN已在NSCLC推薦使用生物標記檢測，但38,000位NSCLC患者中僅有22%有經過分子病理檢測去導引治療決策。¹⁹
- **NGS檢測的使用未標準化**
在治療指引之外，醫療機構如何採用NGS及檢測結果的判讀缺乏標準，影響臨床採用意願。對腫瘤科醫師的採訪調查發現，醫師被大量資訊淹沒，近80%表示檢測報告過於複雜且缺乏資訊說明如何使用檢測結果，造成NGS檢測結果資訊使用上的關鍵痛點。²⁰



References



¹ PwC NGS market analysis 2022 informed by statistics from Globocan database and the American Cancer Society; purchased market reports from BIS Research and Grand View Research.

² Haslam A. Kim, Vinay Prasad. "Updated estimates of eligibility for and response to genome-targeted oncology drugs among US cancer patients, 2006-2020," **Annals of Oncology** (published online April 12, 2021), [https://www.annalsofoncology.org/article/S0923-7534\(21\)01121-2/fulltext](https://www.annalsofoncology.org/article/S0923-7534(21)01121-2/fulltext), accessed December 5, 2022.

³ PwC NGS market analysis, September 2022.

⁴ Andrea Park. "Guardant's liquid biopsy detects 96% of early-stage colorectal cancer cases with a single blood draw: study," (October 25, 2021) **Fierce Biotech**, <https://www.fiercebiotech.com/medtech/guardant-s-liquid-biopsy-detects-96-early-stage-colorectal-cancer-case-s-a-single-blood-draw>, accessed January 10, 2023.

⁵ Conor Hale. "Guardant debuts first colorectal cancer screening blood test," **Fierce Biotech**, <https://www.fiercebiotech.com/medtech/guardant-debut-s-first-cancer-screening-blood-test-catching-colorectal-tumors> (May 2, 2022), accessed January 10 2023.

⁶ Chris Ryan. "Liquid biopsy assay expands offerings to include MRD, disease recurrence detection in early-stage breast and lung cancer," **OncLive** (August 16, 2022), <https://www.onclive.com/view/liquid-biopsy-assay-expands-offerings-to-include-mrd-disease-recurrence-detection-in-early-stage-breast-and-lung-cancer>, accessed January 10 2023.

⁷ "Enabling precision medicine for breast cancer patients," **NeoGenomics Laboratories** (October 19, 2021), <https://neogenomics.com/newsroom/blog/enabling-precision-medicine-breast-cancer-patients>, accessed January 6, 2023.

⁸ Caris Assure liquid biopsy," **Caris Life Sciences**, <https://www.carislifesciences.com/products-and-services/molecular-profiling/blood-profiling/>, accessed January 9, 2023.

⁹ “Unique pharma partnership leads to first FDA-Approved, NGS test to help accelerate therapy selection for non-small cell lung cancer patients,” **Thermo Fisher Scientific**, (July 18, 2017), <https://www.thermofisher.com/blog/behindthebench/unique-pharma-partnership-leads-to-first-fda-approved-ngs-test-to-help-accelerate-therapy-selection-for-non-small-cell-lung-cancer-patients/>, accessed 9 January 9, 2023.

¹⁰ Angus Liu. “FDA looks to bypass cancer drugs companion diagnostics with new program: Pazdur,” **Fierce Biotech** (November 18, 2022), <https://www.fiercebiotech.com/medtech/fda-looks-bypass-cancer-drugs-companion-diagnostics-new-pilot-program-pazdur>, accessed April 18, 2023.

¹¹ Nick Higgins and Claudia Wallis. “A wave of new cancer treatments challenges community oncologists to keep up,” **Scientific American** (April 1, 2022), <https://www.scientificamerican.com/article/a-wave-of-new-cancer-treatments-challenges-community-oncologists-to-keep-up/>, accessed January 6, 2023.

¹² “NeoGenomics agrees to acquire Trapelo Health: **NeoGenomics** (March 24, 2021), <https://ir.neogenomics.com/press-releases/detail/172/neogenomics-agrees-to-acquire-trapelo-health>, accessed 6 January 2023.

¹³ PwC analysis, physician interviews, November 2022.

¹⁴ “Navigate mCRC standard-of-care chemotherapy with Caris FOLFIRSTai,” **Caris Life Sciences**, <https://www.carislifesciences.com/products-and-services/artificial-intelligence/folfirstai/>, accessed January 10, 2023.

¹⁵ Guardant360 CDx: liquid biopsy for all advanced solid tumors, <https://guardant360cdx.com/>, accessed January 6, 2023.

¹⁶ “Foundation Medicine announces final national coverage determination (NCD) from the Centers for Medicare & Medicaid Services (CMS), including coverage for FoundationOne CDx across all solid tumors,” **Foundation Medicine** (March 18, 2018), <https://www.foundationmedicine.com/press-releases/d173e9d3-b43e-4200-9eae-5618fa2611e4>, accessed January 6, 2023.



¹⁷ Clinico-genomic database. **Flatiron Health**, <https://flatiron.com/real-world-evidence/clinico-genomic-database-cgdb/>, accessed January 6, 2023.

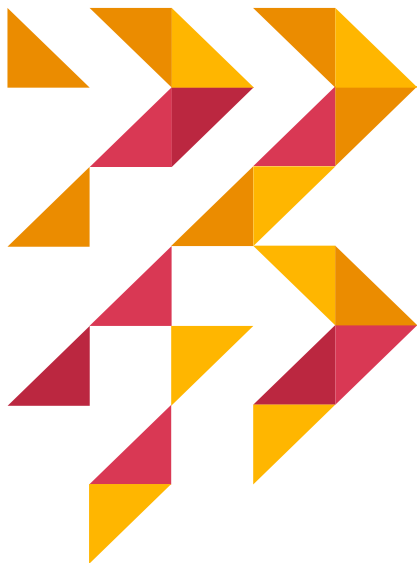
¹⁸ “Guardant Health receives Medicare coverage for MRD liquid biopsy in Stage II and III colon cancer,” **GenomeWeb** (August 2, 2022), <https://www.genomeweb.com/cancer/guardant-health-receives-medicare-coverage-mrd-liquid-biopsy-stage-ii-and-iii-colon-cancer#.Y7hGyXbMJPY>, accessed January 6, 2023.

¹⁹ Madhusmita Behera, Gregory Joseph, Manali Ruji, et al. “Molecular testing and patterns of treatment in patients with NSCLC: An IASLC analysis of ASCO CancerLinQ discovery data,” **Journal of Clinical Oncology** (June 1, 2022), 9128, Vol. 40, No. 16.

²⁰ PwC analysis, physician interviews, November 2022.



Authors



Ash Malik

Principal, Strategy&, PwC US

[Email](#)

[LinkedIn](#)

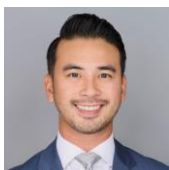


Greg Rotz

Principal, PwC US

[Email](#)

[LinkedIn](#)



Alvin Tam

Director, Strategy&, PwC US

[Email](#)

[LinkedIn](#)

Additional Contributors:

Lexi Frey, Manager, Strategy&, PwC US

Ellyn Frohberg, Senior Associate, Strategy&, PwC US

Himanshu Sharma, Senior Associate, PwC US

資誠 PwC Taiwan 生醫產業團隊



周筱姿 Zoe Chou

資誠生醫產業主持會計師

指導完成多個健康領域大型產業趨勢研究調查，輔導多家生技、長照等新興科技公司創設至國際佈局與上市櫃

zoe.chou@pwc.com



游淑芬 Jasmine Yu

資誠生醫產業主持會計師

輔導多家生技醫療與新興科技產業公司上市櫃。專長於生技製藥、再生醫療、CDMO與數位醫療領域企業

jasmine.yu@pwc.com



林冠宏 Kuan-Hung Lin

資誠創新醫材產業執業會計師

輔導多家創新醫材公司上市櫃；專長為創新科技醫療器材公司之公開發行、市場准入、永續成長策略。

kuan-hung.lin@pwc.com



江采燕 Tsai-Yen Chiang

資誠創新醫材產業執業會計師

輔導生醫客戶創立、上市櫃、及募資等，服務多家新興檢測醫材產品及再生醫療領域企業

tsai-yen.chiang@pwc.com



林金榮 Thomas Lin

普華商務法律事務所合夥律師

生醫公司競爭優勢分析與專利布局，營業秘密及專利智財諮詢，公司法、董事責任等法令諮詢及法遵建議

thomas.jr.lin@pwc.com



劉士璋 William Liu

資誠生醫服務組協理

專長為生醫產品市場成長潛力及競爭分析，市場進入策略諮詢與生技醫藥產業營運與財務管理諮詢

william.s.liu@pwc.com



藍浚智 Sean Nam

資誠生醫服務組經理

專長為新藥、再生醫療及新興檢測產品科技市場趨勢及競爭分析

sean.jz.nam@pwc.com

關於本報告

資誠《次世代基因定序在腫瘤醫學的興起與挑戰》The rise (and uphill climb) of next generation sequencing in oncology (<https://pwc.to/3EeoQpt>)，彙整資誠全球聯盟組織 (PwC Global Network) 對於美國NGS檢測應用及產業趨勢見解，並由資誠 (PwC Taiwan) 進行編譯呈現這篇報告。

資誠生醫透視提供全球生技新知，分析產業發展趨勢，不但分享PwC全球資料庫中關於生技醫療產業之資訊，更分析國內產業優勢，協助客戶掌握市場先機及發展競爭策略。期望透過定期資訊分享，陪伴各位產業先進開發創新技術，精進產品服務，並邁向全球市場。

本報告僅提供參考使用，非屬資誠對相關特定議題表示的意見，閱讀者不得據以作為任何決策之依據，亦不得援引作為任何權利或利益之主張。若您有相關服務需求，歡迎與我們聯繫。

若您欲瞭解更多資誠生醫產業相關資訊：

請造訪我們的網頁



訂閱資誠生醫電子報

