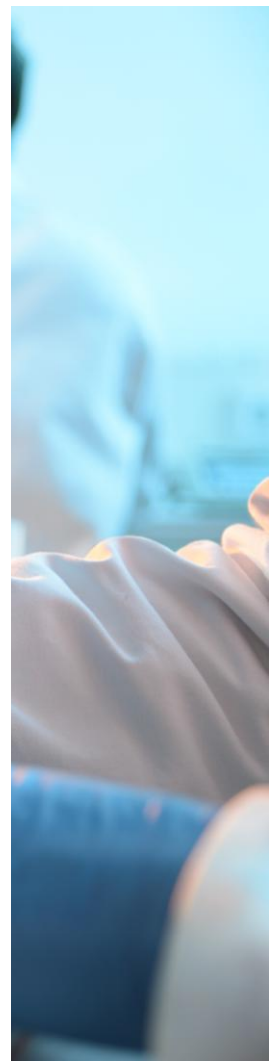
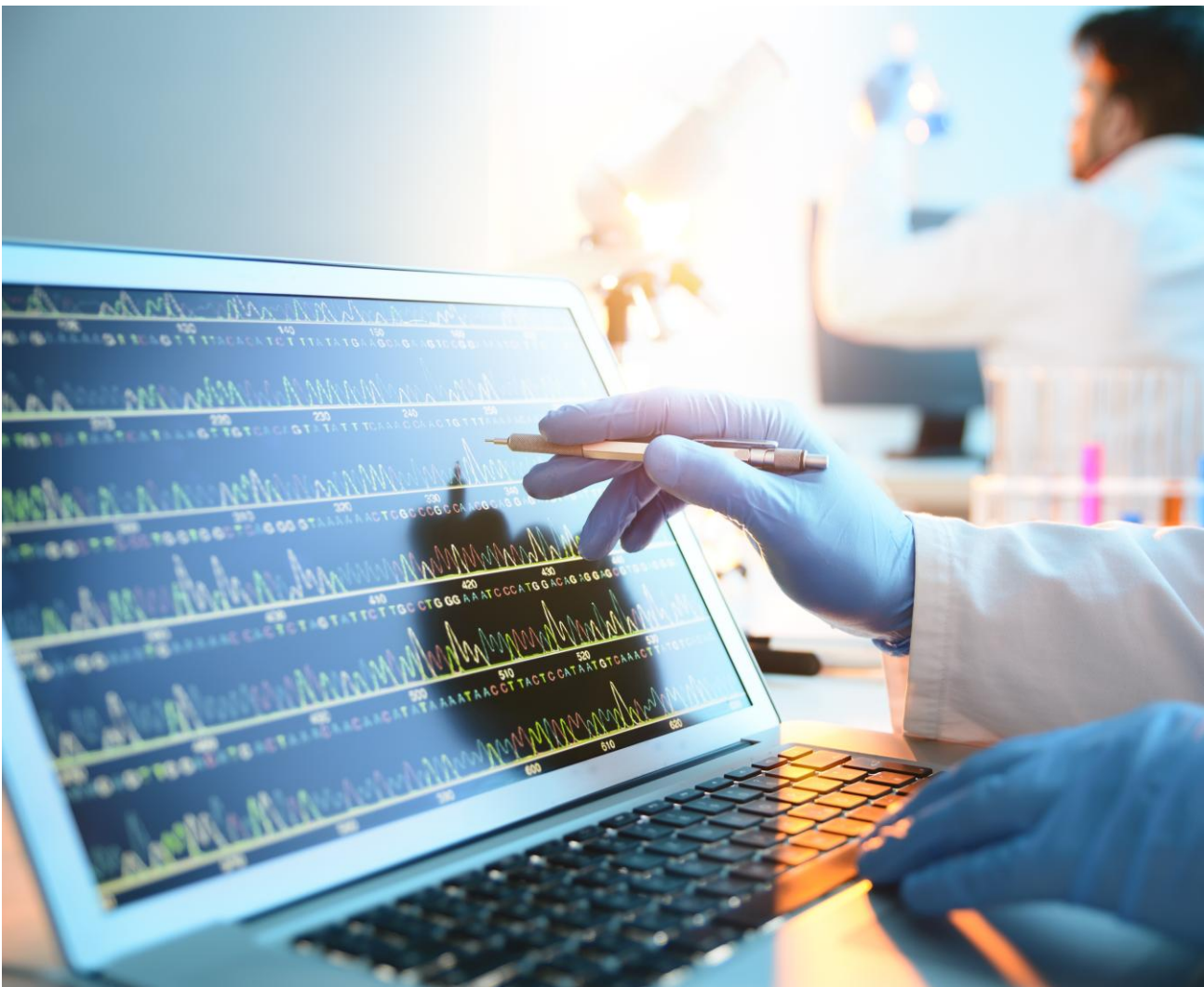


The Future of Precision Cancer Therapy: NGS Liquid Biopsy Development Trends and Prospects

癌症精準醫療未來

NGS Liquid Biopsy 液態活檢發展
趨勢與展望



出版單位



台灣肺癌研究學會
Taiwan Association for the Study of Lung Cancer

協辦單位



目錄

前言	1
關於台灣肺癌研究學會	2
癌症精準醫療的願景.....	3
領航「健康台灣」：2030 癌症死亡率降 3 分之 1	3
台灣癌症標靶藥物給付現況	5
次世代基因定序在癌症精準醫療所扮演的角色	6
NGS 液態活檢於癌症治療臨床應用現況	8
癌症治療邁向精準醫療里程碑.....	8
肺癌的基因檢測與精準醫療	10
癌症 NGS 組織檢測所面臨的挑戰.....	12
NGS 液態活檢技術已廣泛使用	16
NGS 液態活檢之臨床效益與實證	18
國際臨床指引對液態活檢的建議.....	22
許多國家已將 NGS 液態活檢納入國家健保給付	22
美國 FDA 與日本 MHLW 已核准 NGS 液態活檢伴隨式診斷	22
國際給付 NGS 液態活檢現況	25
國際對 NGS 液態活檢成本效益評估	27
NGS 液態活檢診斷給付與應用之專家建議.....	30
NGS 液態活檢相應藥品給付的重要性	30
臨床真實案例.....	31
現行液態活檢伴隨式診斷藥物與檢測給付的挑戰.....	32
專家針對 NGS 液態活檢診斷給付條件建議	32
總結	36
附表	37
名詞解釋	38
出版作者	39

前言

肺癌的全球盛行率和死亡率甚高，不論在台灣、美國、甚至全世界，肺癌都是高居癌症死因的首位，是對人類健康極具威脅的重大疾病。台灣的肺癌研究成果在世界各國當中名列前茅，有賴過去二、三十年間，許多前輩與各界的共同努力，展現了堅強的研究能力。然而新興科技要讓更多患者受惠，尚須仰賴精準檢測和用藥的搭配，並齊聚醫界、學界、產業與政府共同努力，推動可負擔並接軌國際的台灣癌症精準醫療體系。

癌症液態活檢 (Liquid Biopsy) 在許多先進國家已實施數十年以上，並紛紛納入國家健保給付。液態活檢的使用有助於整體治療的完整性，不論是肺癌或是其他癌別患者都可以從中受惠，同時對我國醫療科技的發展與進步作出貢獻。

台灣肺癌研究學會於 2025 年 4 月召開「NGS Liquid Biopsy 發展趨勢與展望專家閉門會議」，聚集了來自醫界與公共衛生政策領域之專家學者，並由資誠 (PwC Taiwan) 負責撰稿執行，彙整這篇報告以呈現各界專家意見，期望在癌症液態活檢的臨床應用與健保給付現況方面，提供兼具深度與廣度的實務參考，進一步讓各界思考如何把更多新興科技應用到臨床第一線，並共同邁向攻克肺癌的新篇章。

台灣肺癌研究學會 楊志新 理事長

編按：本報告中，「專家意見」指在上述專家閉門會議中，與會者發表之意見。除會議中討論的內容外，資誠 (PwC Taiwan) 在學會指導下補充額外臨床數據與參考文獻。有關參與專家閉門會議之專家及機構的詳細名單，請參閱[出版作者](#)章節。

關於台灣肺癌研究學會

台灣肺癌研究學會 (Taiwan Association for the Study of Lung Cancer) 成立於 2021 年 12 月，致力於結合國內從事肺癌診治和研究的相關專業人士，以改善肺癌的診療品質並推動研究活動為宗旨。肺癌在台灣已是影響國民健康的重大衛生議題，學會因此肩負著非常重要的使命。

學會的主要任務涵蓋多個方面。首先，定期舉辦有關肺癌預防、診斷及治療的學術研討會，以促進知識分享和學術交流。其次，學會積極參與國際肺癌研究及其他國際組織的活動，推動跨國研究合作並進行診治經驗交流。此外，學會亦促進國內公私立醫療院所及研究機構間的合作，增進與肺癌相關的臨床、轉譯研究及臨床試驗的發展。

針對肺癌診治和研究人員，學會持續舉辦教育訓練，以提升專業水準，並為政府機關提供有關肺癌預防、診斷及治療的最新資訊，作為肺癌相關醫療健保制度之訂定，新藥或新技術健保給付之參考依據。學會同時執行政府或其他單位委託的肺癌相關教育與研究計劃，並出版學術、衛教及通俗刊物，普及肺癌防治知識。

全球肺癌研究和治療趨勢急速發展，學會持續代表台灣參與全球肺癌學術和研究活動，希冀於降低肺癌發病率及死亡率方面取得顯著成果，為提升國民健康福祉做出貢獻，並持續提供社會大眾衛教資訊，以遏止肺癌對民眾健康的威脅。

癌症精準醫療的願景

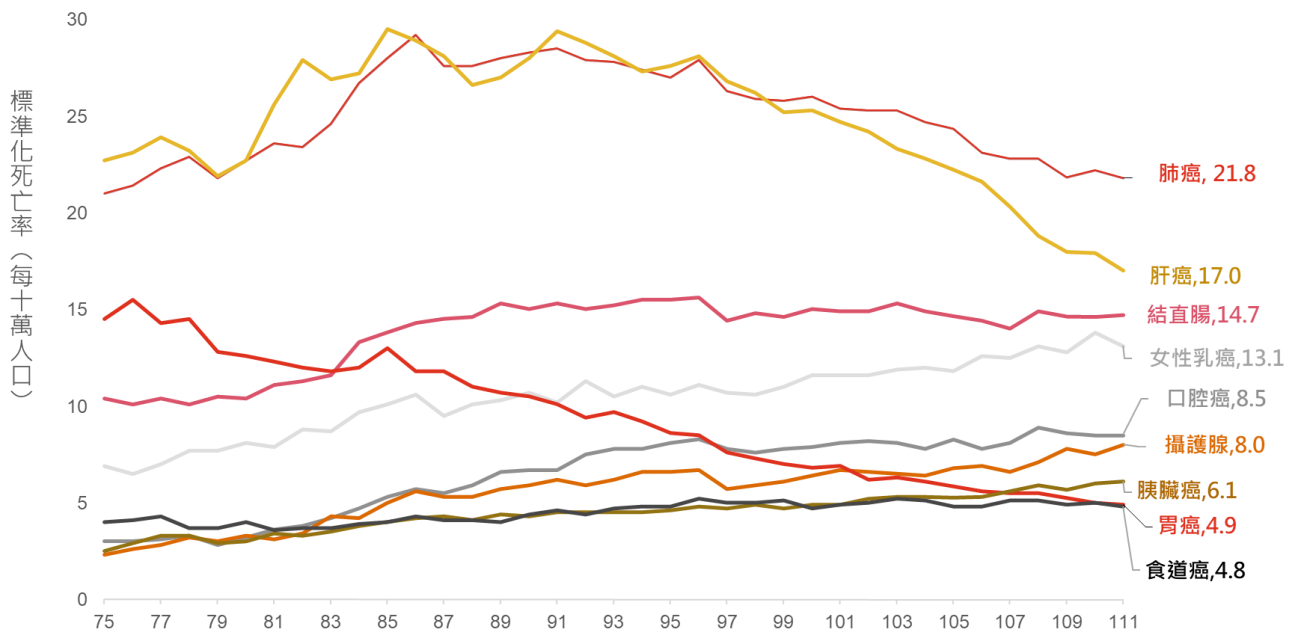
領航「健康台灣」：2030 癌症死亡率降 3 分之 1

賴清德總統明確訂下2030年將癌症死亡率降低三分之一的國家指標。為實現「健康台灣」的宏願，政府正以精準醫療為核心，全面鋪陳癌症防治新局：包含提升早期癌症篩檢、聚焦基因檢測與精準醫療、建立百億癌症新藥基金等。進一步提升癌症患者存活率，亦減少疾病帶來的社會與經濟負擔。

依據衛福部中央健康保險署（健保署）統計，健保投入顯著資源於癌症藥品，2024年癌症藥費支出達425億台幣，占健保藥費比率28.2%，癌藥費用中更以標靶藥物與免疫藥物品項占比最高。健保署積極邀請相關領域專家就主要癌症擬定治療策略，以使健保支付範圍與NCCN國際指引接軌，補齊癌症晚期治療缺口¹。然而台灣主要重大癌症的標準化死亡率仍高（圖1），須持續透過政府系統性政策與資源挹注，為2030年降低癌症死亡率的目標邁進。

即便有好的藥物，如果沒有適當診斷，要達到該目標仍具挑戰性。國家醫療政策以增進國民健康和患者存活率為優先之前提下，宜同時重視精準檢測、精準用藥的給付制度，為打造精準醫療生態系建立基礎。期待進一步透過新興檢測技術與藥品的給付，減少疾病帶來的社會與經濟負擔，讓國人獲得良好的癌症防治與照護服務。

¹ 衛生福利部中央健康保險署（2024）最新消息-新聞發布《接軌國際治療指引 健保 10 月起擴大給付 第三代標靶藥 osimertinib 成分藥品》



資料來源：衛生福利部統計處死因統計、國民健康署癌症登記資料 (不含原位癌) (2025)；資誠重新製圖

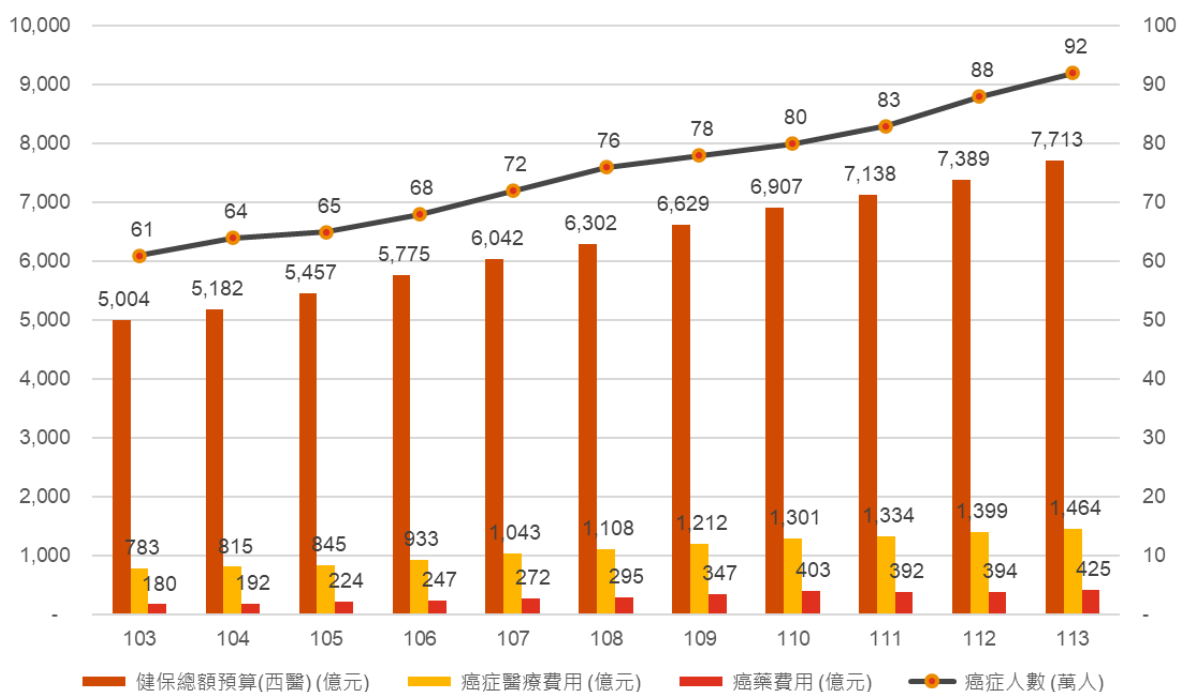
圖 1 台灣十大癌症標準化死亡率趨勢

台灣癌症標靶藥物給付現況

在醫療科技評估 (Health Technology Assessment, HTA) 的基礎下，健保近年致力將具治療效益之藥品納入健保給付及接軌國際治療指引，期待完善癌症病人每一階段的藥物治療，以提升患者與家屬生活品質。近年癌症醫療與癌藥費用快速成長，2024年癌症就診人數達到92萬人，自2014-2024年期間癌藥費用平均成長率達9.2% (圖2)²。

精準檢測與精準用藥有助於提升癌症療效，多項癌症相關基因變異已納入臨床治療，包括：*EGFR*、*ALK*、*ROS1*、*KRAS*、*MET*、*HER2*、*NTRK*、*FGFR2*、*BRCA1/2*等基因變異。伴隨式基因檢測結果是癌症精準治療和對應健保藥品給付的重要條件，依據基因檢測結果給予對應之標靶藥物，制定個人化的治療計畫，進一步提升病人存活率³。現行癌症標靶藥物所需之伴隨式檢測，已陸續納入健保給付，涵蓋肺癌、乳癌、大腸直腸癌、卵巢癌、前列腺癌與其他實體瘤。

(詳細資訊請參閱附錄 - 列舉需搭配基因伴隨式診斷的癌症標靶藥物)



資料來源：2025 癌症論壇-癌症精準治療政策與展望石崇良署長演講影片；資誠重新製圖

圖 2 癌症醫療費用與人數變化趨勢

² 2025 癌症論壇-癌症精準治療政策與展望-石崇良署長演講影片 (2025)

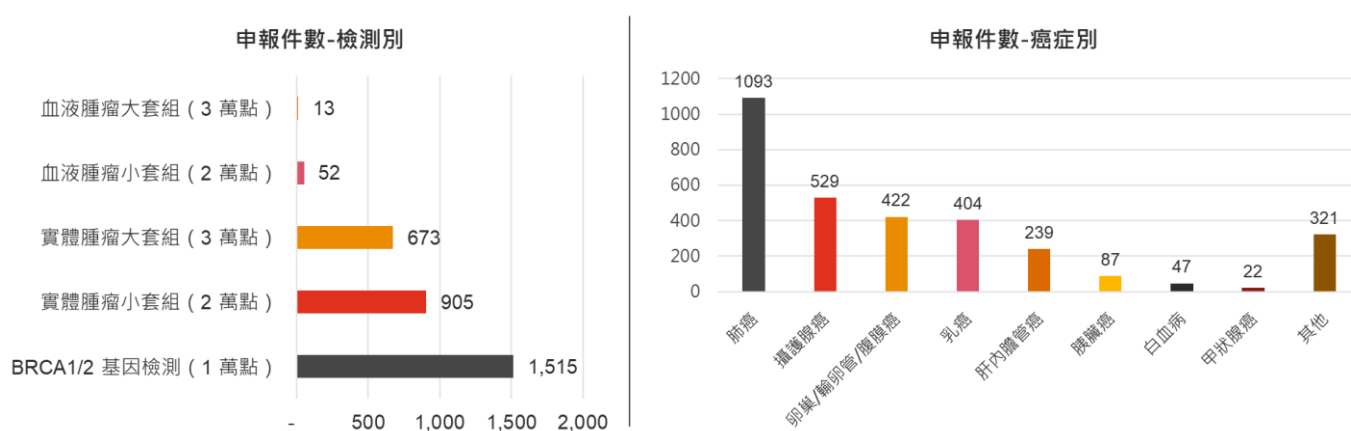
³ 健保署次世代基因定序檢測 (NGS) 專區 <https://www.nhi.gov.tw/ch/np-3636-1.html>

次世代基因定序在癌症精準醫療所扮演的角色

次世代基因定序 (Next-Generation Sequencing , NGS) 於去 (2024) 年5月1日納入健保給付，展現主管機關推動精準醫療的決心。NGS 技術在癌症精準醫療的推動上扮演重要關鍵，幫助對症下藥以增進治療效益，為患者提供了更為精準的醫療選擇。

根據健保署統計，2024年5月至2025年6月期間NGS申報案件共有3,164件，其中以肺癌病例最多，共1,093件、攝護腺癌529件、卵巢/輸卵管/腹膜癌422件、乳癌404件、肝內膽管癌239件、胰臟癌87件、甲狀腺癌22件、白血病47件、其他癌別321件 (圖3)²。

若以檢測類型區分，數量最多的是BRCA1/2基因檢測，申報量為1515件，該項檢測套組對應乳癌、卵巢癌、攝護腺癌等三種發生率較高的癌症；其他為實體腫瘤小套組 (≤100個基因) 申報905件、實體腫瘤大套組 (>100個基因) 申報679件、血液腫瘤小套組申報52件、大套組申報13件 (圖3)⁴。依現行健保實體腫瘤NGS支付標準，除Germline BRCA1/2基因檢測使用血液檢體外，其他檢測限使用已確診的「腫瘤病理組織」檢測。



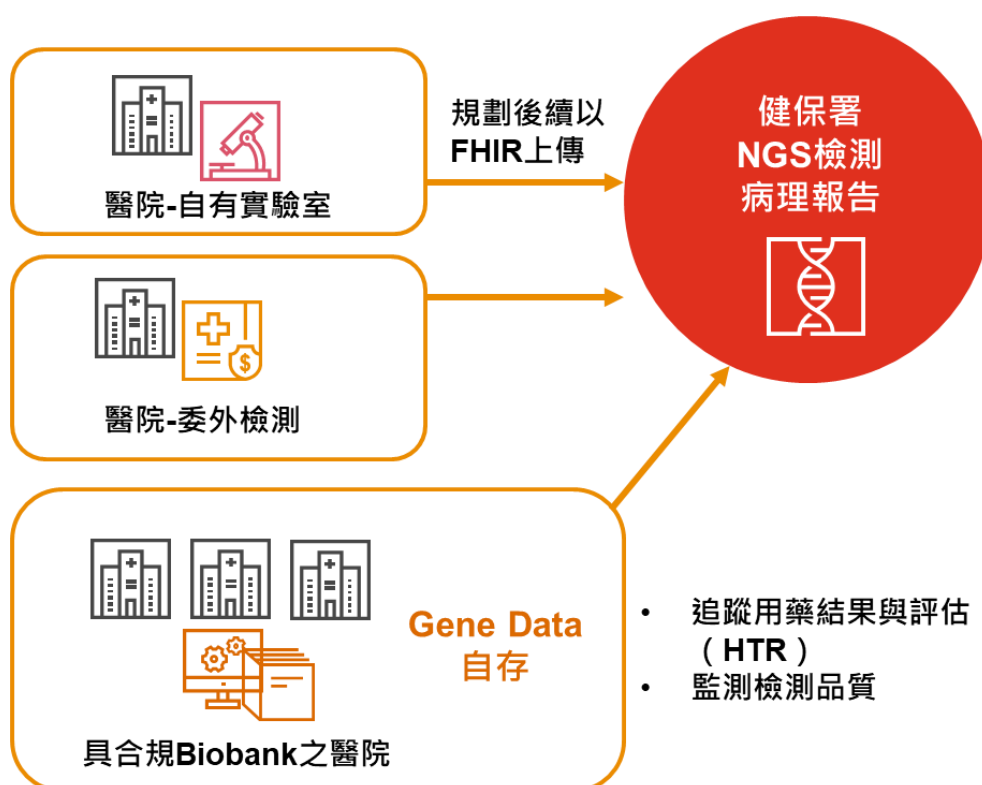
資料來源：2025癌症論壇-癌症精準治療政策與展望石崇良署長演講影片、健保署資料；資誠重新製圖

圖3：NGS健保申報件數統計 (截至2025年6月)

⁴ 聯合新聞網 (2025) 《次世代基因定序給付快一年 申報前 5 癌別曝光 肺癌最多》

考量各癌別所需之 NGS 檢測不同，健保依癌別訂有不同適應症及必要檢測基因，且每人每癌別終生給付一次之支付規範。NGS 檢測限「區域級以上醫院」或「癌症診療品質認證醫院」申報，且必須為衛生福利部核定之實驗室開發檢測(Laboratory Developed Tests · LDTs) 施行計畫表列醫療機構，並需要自行設立或跨院聯合組成分子腫瘤委員會 (Molecular Tumor Board · MTB)，截至 2025 年 6 月已有 70 家醫院符合 NGS 檢測資格。

為推動精準醫療及確保檢測品質，跨機構資料傳輸與資料互通性 (interoperability) 成為關鍵，健保署分階段導入 FHIR 格式交換，目前已有臺中榮總、林口長庚、奇美、成大等 10 家醫院，試行以結構化的 FHIR 格式上傳 NGS 報告⁵。在資料欄位設計上，健保署希冀將檢測報告結構標準化，除了重大傷病申請、癌藥事前審查到臨床追蹤所需的關鍵資訊，涵蓋病人基本資料、腫瘤病理分期、基因檢測方法與結果等，明定欄位結構、資料型態與代碼，以確保各院所使用共同語言傳輸資料。未來，只要醫院以 FHIR 格式送出 NGS 報告，系統即可自動校驗欄位完整性並持續收載 NGS 檢測結果形成資料庫，達成追蹤用藥結果與臨床療效評估的目標 (圖 4)。



資料來源：健保署 (2025); 資誠重新製圖

圖 4 健保署資料收載規劃

⁵ 中國時報 (2025) 《提升醫療資料互通性 NGS 檢測報告下半年拚標準化》

NGS 液態活檢於癌症治療臨床應用現況

癌症治療邁向精準醫療里程碑

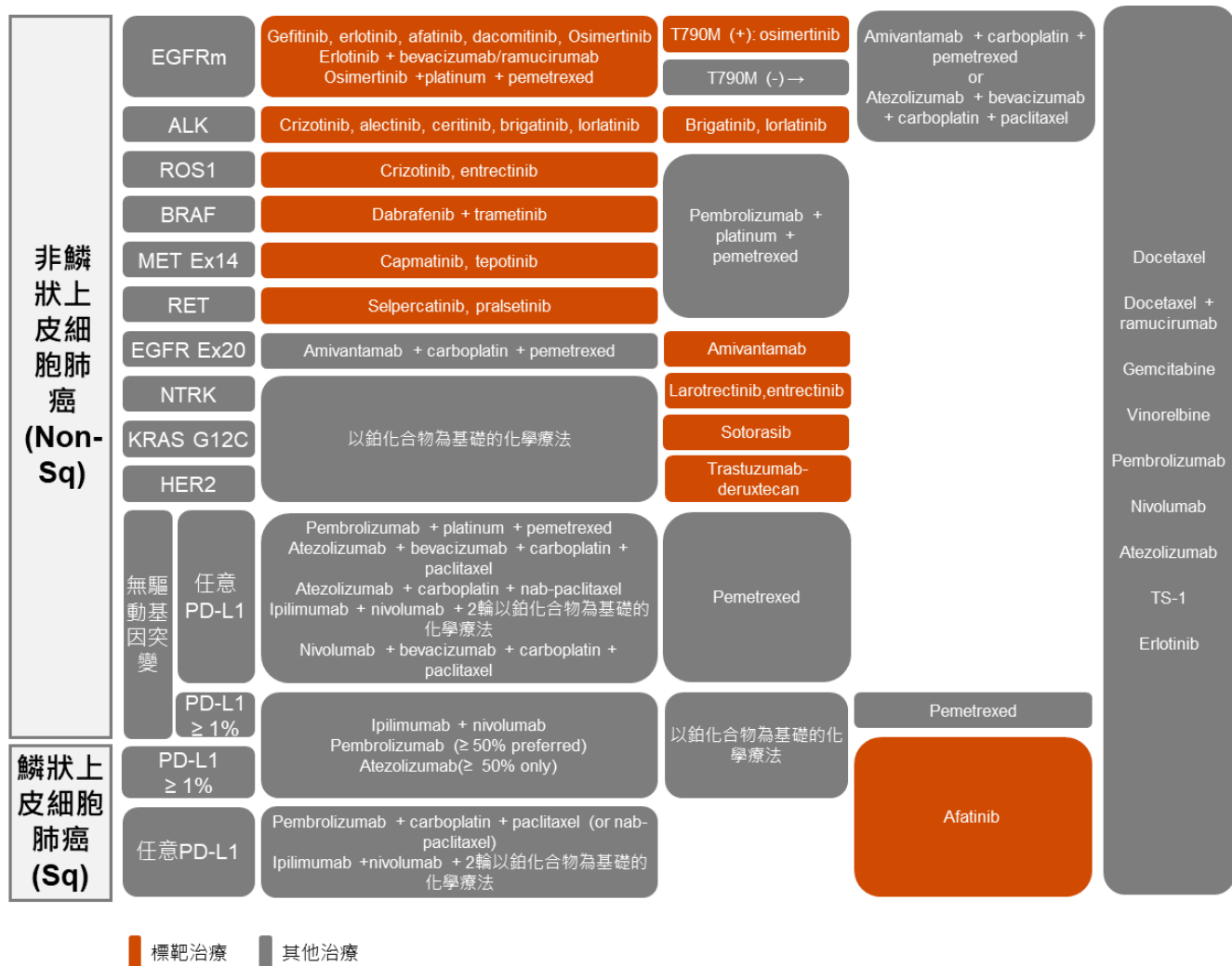
為落實賴政府健康台灣願景，主管機關積極推動癌症精準醫療。精準醫療是以病患為中心，建立個人化的醫療，癌症治療之所以趨向精準醫療，成為對抗全癌症的新希望，主要原因在於 NGS 等新興科技的興起，通過基因檢測技術篩檢出癌症突變基因，一旦癌症的突變基因能夠被篩選出來，就能選擇對應標靶藥物，藉此有效的識別不同個體的差異，針對癌症類別對症下藥，提高療效的同時，減低副作用、避免不需要的治療與減少醫療資源浪費。

以台灣十大癌症死亡率第一位的肺癌為例，主要治療方式可分為化學治療、免疫療法、以及標靶治療，而肺癌中占比最大的非小細胞肺癌 (Non-Small Cell Lung Cancer, NSCLC)，往往帶有重要的驅動基因突變，這些突變可做為精準醫療的藥物治療標靶 (圖 5)。與 NSCLC 相關的驅動基因目前已知近數十種⁶，臨床研究顯示針對特定驅動基因突變的標靶治療，可使患者達到顯著腫瘤縮小，增加患者治療的藥物反應，且相較於未接受標靶治療的病患其存活期間也較長，並能減少不良反應的發生^{7,8}。肺癌因驅動基因突變有較多可以對應的標靶治療，使其成為癌症精準醫療典範。而如何進行基因檢測，以找到對應標靶治療，是癌症治療邁向精準醫療里程碑的關鍵。

⁶ Zhang B, et al. (2020). Genomic Characteristics in Chinese Non-Small Cell Lung Cancer Patients and Its Value in Prediction of Postoperative Prognosis. Translational Lung Cancer Research.

⁷ Stockley TL, et al. (2016). Molecular Profiling of Advanced Solid Tumors and Patient Outcomes with Genotype-Matched Clinical Trials: The Princess Margaret IMPACT/COMPACT Trial. Genome Medicine.

⁸ Kris MG, et al. (2014). Using Multiplexed Assays of Oncogenic Drivers in Lung Cancers to Select Targeted Drugs. JAMA.

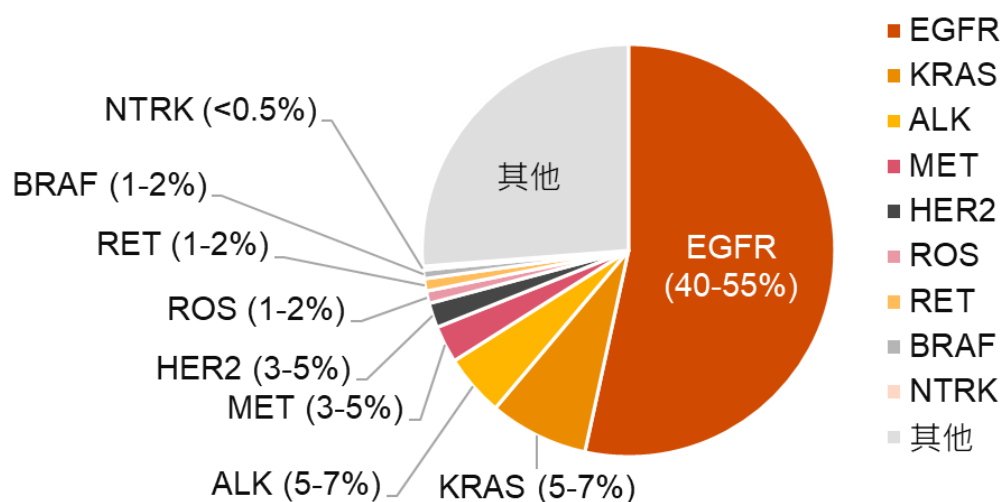


資料來源：「NGS Liquid Biopsy 液態活檢發展趨勢與展望」專家閉門會議（2025）；資誠彙整

圖 5 NSCLC 肺癌治療指引與對應藥物

肺癌的基因檢測與精準醫療

台灣每年約有 16,000 位肺癌新個案，其中約 8,000 至 9,000 人在診斷時已是第 4 期肺癌。肺癌當中小細胞肺癌 (SCLC) 約佔 5%，NSCLC 佔比高達 85%，NSCLC 可再細分為鱗狀上皮細胞肺癌 (約佔 10%)、大細胞肺癌 (約 5%)、以及占比最高的肺腺癌 (約 70%)。NSCLC 肺腺癌的突變驅動基因中，*EGFR* 突變大約佔患者的 50%，*KRAS* 突變約佔 8-12%、*ALK* 基因融合突變約佔 5-7%、*ROS1* 基因融合、*RET* 基因融合及 *BRAF* 突變各佔 1-2% (圖 6)⁹。早期 NSCLC 以手術切除為主要治療方式，而對於第 4 期 NSCLC 病人，尋找驅動基因至關重要，若能透過基因檢測篩選出驅動基因，可使患者盡早接受標靶治療，並有效提升存活率。



資料來源：Yang, C. Y., et al. (2020)；資誠彙整

圖 6 台灣肺腺癌病患基因突變比例

對於 *EGFR* 突變的肺癌病人，若突變為外顯子 19 缺失 (exon del 19) 或 L858R，標靶治療選擇上，泰格莎 (osimertinib) 一般被視為首選方案。若病人一開始接受第一代或第二代標靶藥物 (如 gefitinib、erlotinib、afatinib 或 dacomitinib) 治療，隨著治療時間的延長，多數病人會出現抗藥性，約有 50% 的病人將會產生 T790M 突變¹⁰。在這些情況下，醫師會考慮針

⁹ Yang, C. Y., et al. (2020). Precision Management of Advanced Non-Small Cell Lung Cancer. Annual Review of Medicine.

¹⁰ Miura, S., et al. (2022). Sequential Afatinib and Osimertinib in Asian Patients with EGFR Mutation-Positive Non-Small Cell Lung Cancer and Acquired T790M: Combined Analysis of Two Global Non-Interventional Studies. OncoTargets and Therapy.

對 T790M 突變以 osimertinib 實施二線治療。

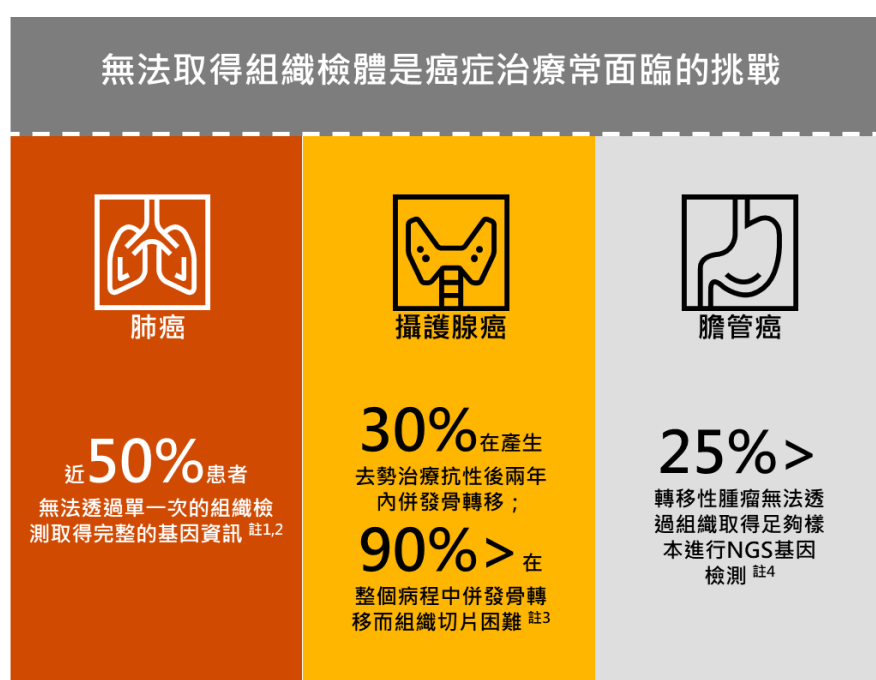
根據 2017 年發表於《新英格蘭醫學雜誌》(NEJM) 的 AURA3 研究發現，對於在接受第一代或第二代標靶藥物後出現的 T790M 突變，使用 osimertinib 治療後，在無進展生存期 (Progression Free Survival , PFS) 上有明顯的延長¹¹。另一方面，EGFR exon del 19 或 L858R 突變的病人第一線接受 osimertinib 治療，其 PFS 相較第一代標靶藥物治療延長約 8 個月的差距¹²。基於上述研究結果，osimertinib 已成為具有 EGFR 突變之 NSCLC 患者的標準治療之一。自 2024 年 10 月 1 日起，台灣健保已擴大給付 osimertinib，適用於 del 19 及 L858R 突變的第 4 期 NSCLC 患者，並不再限制需腦轉移，及從第 4 期擴大至第 3B 及 3C 期肺腺癌病人的第一線治療，接軌國際治療指引。根據健保藥物支出統計，osimertinib 自 2011 年之後就佔據健保藥物給付金額的第一名，顯示其在肺癌治療上的重要性，患者若能盡早透過基因檢測發現突變基因，並採用對應的藥物治療，將會是肺癌精準治療的達成關鍵。

¹¹ Mok, T. S., et al, & AURA3 Investigators. (2017). Osimertinib or Platinum-Pemetrexed in EGFR T790M-Positive Lung Cancer. The New England Journal of Medicine.

¹² Soria, J. C., et al & FLAURA Investigators. (2018). Osimertinib in Untreated EGFR-Mutated Advanced Non-Small-Cell Lung Cancer. The New England Journal of Medicine.

癌症 NGS 組織檢測所面臨的挑戰

NGS 檢測雖然能為患者提供伴隨式診斷，提升用藥指引，達成精準醫療，然而國際研究顯示，多數癌別在進行組織切片時面臨挑戰（圖 7）。在肺癌中，美國研究近 50% 肺癌病患無法透過單一次的組織檢測取得完整的基因檢測資訊^{13,14}。晚期攝護腺癌（advanced prostate cancer）約有 30% 在產生去勢治療抗性（castrate resistance）後兩年內面臨骨轉移（bone metastasis）併發，且超過 90% 病患在整個病程中併發骨轉移，而骨轉移在進行組織切片有較高的難度¹⁵。在膽管癌（Biliary tract cancer）中，因其特性較難進行基因診斷，25% 轉移性腫瘤無法透過組織取得足夠樣本進行 NGS 分析¹⁶。



資料來源：資誠彙整：^{註1} Aggarwal, C. et al. (2019). Clinical Implications of Plasma-Based Genotyping with the Delivery of Personalized Therapy in Metastatic Non-Small Cell Lung Cancer. JAMA Oncology；^{註2} Robert, N. J., et al. (2022). Biomarker Testing and Tissue Journey Among Patients with Metastatic Non-small Cell Lung Cancer Receiving First-Line Therapy in the US Oncology Network. Lung Cancer；^{註3} Den, R. B., et al. (2019). Ra-223 Treatment for Bone Metastases in Castrate-Resistant Prostate Cancer: Practical Management Issues for Patient Selection. American Journal of Clinical Oncology；^{註4} Lamarca, A., et al. (2020). Molecular Profiling in Daily Clinical Practice: Practicalities in Advanced Cholangiocarcinoma and Other Biliary Tract Cancers. Journal of Clinical Medicine.

圖 7 癌症 NGS 組織檢測所面臨的挑戰

¹³ Aggarwal, C. et al. (2019). Clinical Implications of Plasma-Based Genotyping with the Delivery of Personalized Therapy in Metastatic Non-Small Cell Lung Cancer. JAMA Oncology.

¹⁴ Robert, N. J., et al. (2022). Biomarker Testing and Tissue Journey Among Patients with Metastatic Non-Small Cell Lung Cancer Receiving First-Line Therapy in the US Oncology Network. Lung Cancer.

¹⁵ Den, R. B., et al. (2019). Ra-223 Treatment for Bone Metastases in Castrate-Resistant Prostate Cancer: Practical Management Issues for Patient Selection. American Journal of Clinical Oncology.

¹⁶ Lamarca, A., et al. (2020). Molecular Profiling in Daily Clinical Practice: Practicalities in Advanced Cholangiocarcinoma and Other Biliary Tract Cancers. Journal of Clinical Medicine.

而針對 NSCLC 研究顯示，許多 NSCLC 患者面臨無法取得組織樣本或品質不佳的問題^{14,17,18}，導致無法進行後續 NGS 檢測。對於癌轉移以及高風險患者，組織切片可能更加困難，如日本研究顯示轉移性 NSCLC 病患有 15-24%可能重新取樣失敗¹⁹，更因為組織切片為侵入式檢查方法，病患可能拒絕檢測^{20,21}。另一方面，組織檢體取得需要較長的時間²²，使得臨床上進行 NGS 組織檢測仍有許多挑戰需要克服（圖 8），以下茲彙整臨床上肺癌患者、醫師進行基因突變檢測時主要遇到的挑戰：

1. 腫瘤組織無法取樣、腫瘤位置取樣困難或風險過高

依據專家意見，台灣臨床經驗上初診約有 10-20%病患無法進行組織檢測，且在每次疾病惡化後再重新進行組織取樣更為困難。對於高齡或體能狀況較差、有其他共病症的患者，可能無法忍耐肺部穿刺或外科取樣。此外，實務上當醫師需要取得組織切片時，需要考量組織取樣的位置，主因病患有時在接受標靶治療後，腫瘤會縮小，但幾年後可能會面臨惡化轉移，出現取樣困難或取樣風險過高的情形。腫瘤轉移可能面臨的風險，茲彙整如下：

- (1) 多發性肺轉移：每個轉移的腫瘤都非常小，近一半的機率無法取得組織，且在進行電腦斷層導引切片（CT-guided biopsy）時，若腫瘤位置接近主要血管、深部肺組織、或病情惡化的病灶貼在心臟時，病人有可能產生大量出血或氣胸等風險，取樣風險較高。例如，接受經皮穿刺取得肺部組織的患者中，氣胸的發生率約為 20%²³。
- (2) 腦轉移：轉移位置取樣困難，臨床上若病人沒有症狀，可以進行局部放射治療。若只是為了證實病人有無 T790M 而進行侵入性切片，會是一種過度醫療。
- (3) 骨轉移：轉移位置同樣面臨取樣困難，僅有特定位置才能進行切片，臨床上主要透過局部放射治療及針對症狀治療。
- (4) 肝轉移：若取樣位置較深靠近血管，切片有一定的難度及出血的風險，需住院進行。

¹⁷ Aggarwal, C., et al. (2019). Clinical Implications of Plasma-Based Genotyping With the Delivery of Personalized Therapy in Metastatic Non-Small Cell Lung Cancer. JAMA Oncology.

¹⁸ Kawamura et al. (2016). Rebiopsy for Patients with Non-Small-Cell Lung Cancer after Epidermal Growth Factor Receptor-Tyrosine Kinase Inhibitor Failure. Cancer Science.

¹⁹ Hayashi et al. (2020). Clinical Impact of a Cancer Genomic Profiling Test Using an In-House Comprehensive Targeted Sequencing System. Cancer Science.

²⁰ Niwa et al. (2009). Bronchoscopy in Japan: A Survey by the Japan Society for Respiratory Endoscopy in 2006. Respiriology.

²¹ Questionnaire Survey on Patient Awareness of Invasive Rebiopsy in Advanced Non-Small Cell Lung Cancer.

²² Cui, W. et al. (2022). Up-front Cell-Free DNA Next Generation Sequencing Improves Target Identification in UK first Line Advanced Non-Small Cell Lung Cancer (NSCLC) Patients. European Journal of Cancer.

²³ Malapelle U, et al. (2021). Liquid Biopsy for Biomarker Testing in Non-Small Cell Lung Cancer: A European Perspective. Journal of Molecular Pathology.

2. 腫瘤組織樣本不足

即使可取得檢體後，也需醫師取得足夠的、品質優良的檢體才能進行 NGS 分析。因組織切片取得後需經由病理科醫師需評估檢體量及品質，若腫瘤純度不夠高、核酸的品質不佳，將無法進行後續 NGS 分析。國外臨床資料顯示約有 10–20% 的組織切片樣本因腫瘤組織或可擴增 DNA 不足，無法滿足 NGS 分子檢測需求²⁴，導致病人可能需面臨重新切片流程，然而在疾病惡化的情況下有時無法再次進行組織取樣。

3. 腫瘤組織取樣之醫療支出與時間成本負擔

臨床上，目前醫師可選擇透過支氣管鏡或電腦斷層導引切片取得組織檢體，然而以上兩種方式都需要安排住院檢查，台灣等待時間在醫學中心需等候約一個月，區域醫院約 2-3 週，取得組織檢測的過程也需要等待時間，患者的腫瘤可能同時仍在惡化，是多數患者在進行組織檢測時可能遇到的挑戰。此外，醫療資源緊迫的情況下，住院檢查、手術切片等醫療支出，皆可能是額外的醫療負擔。美國一項研究針對 1,000 個晚期病患經歷組織取樣流程的調查，這些流程需時 2-4 週，加上等候住院時間耗時約 2 個月。然而，因許多病患出現檢體不足等問題，最後真正能接受藥物治療的病患剩 36%²⁵。該研究進一步指出，若採取液態活檢則可縮短時程，只需約一個星期就能取得報告，且成功率高達 99%，不但可讓患者及時接受治療，更減少切片手術造成的不適和生活不便。

4. 腫瘤異質性特性需多元檢測方式

由於腫瘤會有異質性 (Tumor Heterogeneity) 的問題，故單一組織檢測無法足以表示腫瘤基因型的全貌。許多國內外大型醫療機構認為，利用液態活檢進行基因檢測是重要的檢測方式，可作為組織檢測互補的基因檢測方式。液態活檢不僅提供其他腫瘤異質性的資訊²⁶，更可用於識別腫瘤抗性及癌症演變的生物標記^{27,28}。臨床研究顯示，許多經組織檢測

²⁴ Liam, C. K., et al. (2020). Is Tissue Still the Issue in Detecting Molecular Alterations in Lung Cancer? *Respirology*.

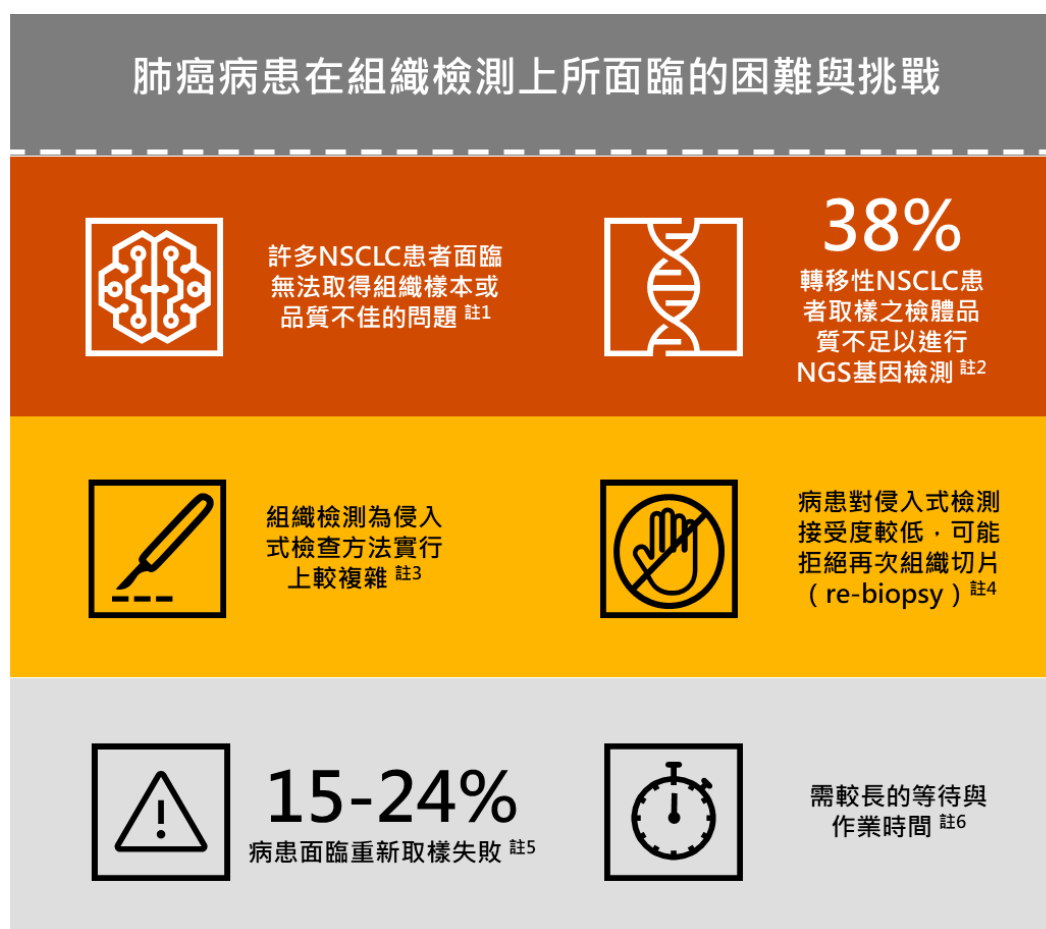
²⁵ Sadik, H., et al. (2022). Impact of Clinical Practice Gaps on the Implementation of Personalized Medicine in Advanced Non-Small-Cell Lung Cancer. *JCO precision oncology*.

²⁶ Parikh, A.R., et al. (2019). Liquid Versus Tissue Biopsy for Detecting Acquired Resistance and Tumor Heterogeneity in Gastrointestinal Cancers. *Nature Medicine*.

²⁷ Hahn, A.W., et al. (2019). Application of Liquid Biopsy in Cancer Treatment. *Cancer Treatment and Research Communications*.

²⁸ Cowling, T., et al. (2019). An Overview of Liquid Biopsy for Screening and Early Detection of Cancer. *CADTH Issues in Emerging Health Technologies*. Canadian Agency for Drugs and Technologies in Health.

其基因突變為陰性患者中，液態活檢結果可能為陽性，顯示多元基因檢測工具的重要性²⁹。此外，對於已知帶有 *EGFR* 突變的 NSCLC 患者，使用第一代或第二代標靶藥物治療一段時間後，可能因腫瘤產生抗藥性而導致治療效果不佳。當疾病惡化需要再次檢測時，須重新進行繁瑣的組織切片，導致醫療資源過度浪費，若能利用抽血方式，以液態活檢監測是否出現 *EGFR* T790M 突變，快速判斷是否改用第二線治療用藥（如 osimertinib）³⁰，給予多元基因檢測工具可進一步幫助患者。



資料來源・資誠彙整：^{註1}Robert, N. J., et al. (2022). Biomarker Testing And Tissue Journey Among Patients with Metastatic Non-Small Cell Lung Cancer Receiving First-Line Therapy in The US Oncology Network. Lung Cancer；^{註2}Kawamura, T., et al. (2016). Rebiopsy for patients with non-small-cell lung cancer after epidermal growth factor receptor-tyrosine kinase inhibitor failure. Cancer Science；^{註3}Niwa, H., et al. (2009). Bronchoscopy in Japan: A Survey by the Japan Society for Respiratory Endoscopy in 2006. Respirology；^{註4}Questionnaire Survey on Patient Awareness of Invasive Rebiopsy in Advanced NSCLC；^{註5}Hayashi, H., et al. (2020). Clinical Impact of a Cancer Genomic Profiling Test Using an In-house Comprehensive Targeted Sequencing System. Cancer Science；^{註6}Cui, W., et al. (2022). Up-Front Cell-free DNA Next Generation Sequencing Improves Target Identification in UK First Line Advanced Non-small Cell Lung Cancer (NSCLC) Patients. European Journal of Cancer.

圖 8 肺癌患者進行組織檢測的困難與挑戰

²⁹ Chen, C. H., et al. (2022). Real-world Afatinib Outcomes in Advanced Non-small Cell Lung Cancer Harboring EGFR Mutations. Anticancer Research.

³⁰ Planchard, D., et al. (2018). Metastatic non-small cell lung cancer: ESMO Clinical Practice Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up. Annals of Oncology.

NGS 液態活檢技術已廣泛使用

液態活檢 (Liquid Biopsy) 是一種非侵入式診斷方法，能分析血液樣本中的游離 DNA (cfDNA) 或循環腫瘤 DNA (ctDNA)，檢測基因體與表觀基因體變化，以達到癌症精準治療並與監測疾病進展。液態活檢可應用於早期疾病診斷、術後微量殘存疾病 (Minimal Residual Disease, MRD) 偵測、療效追蹤、監控癌症復發、抗藥性檢測，以及伴隨式診斷作為精準醫療的指引。以 Guardant360 液態活檢為例，在晚期癌症中，使用 cfDNA 進行檢測，取得腫瘤資訊成功率達 90% 以上 (表 1)，透過液態活檢能大幅降低 NGS 組織檢測遭遇的挑戰。

表 1、液態活檢取得腫瘤資訊成功率

NILE (Non-invasive versus Invasive Lung Evaluation) 研究 ^{註 1}	SLLIP (Study of Liquid biopsy for Lung cancer In Plasma) 研究 ^{註 4}
95%	90.8%
W Cui 研究 ^{註 2}	LC-SCRUM-Liquid (Lung Cancer – Screening Project for Personalized Medicine) 研究計畫 ^{註 3}
91%	91%

資料來源・資誠彙整：^{註 1} Leighl, N. B., et al. (2019). Clinical Utility of Comprehensive Cell-free DNA Analysis to Identify Genomic Biomarkers in Patients with Newly Diagnosed Metastatic Non-small Cell Lung Cancer. *Clinical Cancer Research*；^{註 2} Cui, W., et al. (2022). Up-Front Cell-Free DNA Next Generation Sequencing Improves Target Identification in UK First Line Advanced Non-Small Cell Lung Cancer (NSCLC) Patients. *European Journal of Cancer*；^{註 3} Sugimoto, A., et al. (2023). A Large-Scale Prospective Concordance Study of Plasma- and Tissue-Based Next-Generation Targeted Sequencing for Advanced Non-Small Cell Lung Cancer. *Clinical Cancer Research*；^{註 4} Palmero, R., et al (2021). Biomarker Discovery and Outcomes for Comprehensive Cell-Free Circulating Tumor DNA Versus Standard-of-Care Tissue Testing in Advanced Non-Small-Cell Lung Cancer. *JCO Precision Oncology*.

此外，以 Guardant360 為例，液態活檢技術僅需 5ng 的核酸含量即可偵測包含點突變 (SNV)、插入/缺失 (indel)、拷貝數變異 (CNV) 及融合 (Fusion) 等診斷指引的基因突變，靈敏性可達 95% 以上，檢測特異性可達 98%，多項研究也顯示其在基因檢測能力上與組織檢測有高度一致性 (圖 9)。



資料來源：資誠彙整：註¹ Leighl, N. B., et al. (2019). Clinical Utility of Comprehensive Cell-free DNA Analysis to Identify Genomic Biomarkers in Patients with Newly Diagnosed Metastatic Non-small Cell Lung Cancer. *Clinical Cancer Research* ; 註² Palmero, R., et al (2021). Biomarker Discovery and Outcomes for Comprehensive Cell-Free Circulating Tumor DNA Versus Standard-of-Care Tissue Testing in Advanced Non-Small-Cell Lung Cancer. *JCO Precision Oncology* ; 註³ Strickler, J. H., et al. (2018). Genomic Landscape of Cell-Free DNA in Patients with Colorectal Cancer. *Cancer Discovery* ; 註⁴ Chae, Y. K., et al. (2017). Concordance of Genomic Alterations by Next-Generation Sequencing in Tumor Tissue versus Circulating Tumor DNA in Breast Cancer. *Molecular Cancer Therapeutics* ; 註⁵ Berchuck, J. E., et al. (2022). The Clinical Landscape of Cell-Free DNA Alterations in 1671 Patients with Advanced Biliary Tract Cancer. *Annals of Oncology*.

圖 9：液態活檢與組織檢測的一致性

在台灣，數項採用液態活檢之 LDTs 檢測項目已經衛福部核定用於癌症伴隨式檢測，足見液態活檢技術的成熟。臨床上許多醫生也開始採用液態活檢補足組織檢測之效，因其效益為醫生提供更廣泛的基因檢測資訊，更全面的了解癌症進程並協助治療決策。

NGS 液態活檢之臨床效益與實證

多項證據支持液態活檢的使用，目前已經證實液態活檢的臨床效益與組織檢驗相當，並額外帶來時間節省與較容易監測等優勢（圖 10）。例如，Yang, C. Y., et al 之研究顯示，臨床上盡早採用液態活檢策略，可平均提早 8 天開始標靶治療（如表 2）。Chmielecki, J., et al. 與 Liao, B. C., et al. 之研究則強調液態活檢能提供即時監控成效，可見液態活檢已成為精準醫療不可或缺的利器。

表 2 專家會議中提及支持液態活檢臨床效益的重要研究文獻

研究	結果
Yang, C. Y., et al. 2023 ³¹	針對 180 位 NSCLC 患者進行液態活檢與組織活檢，並將患者隨機分配為兩組：A 組為得到傳統組織基因分型（Tissue Genotyping）報告後，才得到液態活檢結果。B 組則是在病理診斷 NSCLC 後，在最快的時間內取得液態活檢結果，以便及早決定治療方案。 研究結果發現，以最常見的 <i>EGFR</i> 突變為例，液態活檢結果與組織檢測結果一致率超過九成。液態活檢在超過六成的患者偵測到驅動基因，其中在組織檢測為陰性的案例中，液態活檢仍額外找出 42.6 % 在組織檢測時未發現的驅動基因。此外，立即採用液態活檢的 B 組相對於延後採用的液態活檢的 A 組，平均提早 8 天讓患者開始接受治療（20 天：28 天），對病程進展快的晚期病人帶來效益。

³¹ Yang, C. Y., et al. (2023). Upfront liquid Next-Generation Sequencing in Treatment-Naïve Advanced Non-Small Cell Lung Cancer Patients: A Prospective Randomised Study in the Taiwanese Health System. European Journal of Cancer.

研究	結果
PLASMA Study, 2023 ³²	在病患接受過第一/二代 EGFR 標靶藥失效後，若在 digital droplet PCR (ddPCR) 檢出 T790M 突變，改用三代抑制劑 osimertinib 可取得 50.9%的客觀反應率(Objective Response Rate , ORR)，中位 PFS 為 7.4 個月，顯示液態活檢足以篩選出對 osimertinib 具療效的病人。
Gray, J. E., et al. 2024 ³³	橋接分析顯示，在 FLAURA 研究中，若以液態活檢偵測到 EGFR 突變後即給予 osimertinib 治療，其 PFS 中位數為 15.2 個月，與組織檢測的結果接近。另一方面，在 AURA3 研究中，若液態活檢偵測到 T790M 突變後改用 osimertinib，其 PFS 中位數可達 8.3 個月，相較化療僅有 4.2 個月 PFS，足見液態活檢足以有效挑出能藉 osimertinib 受益的患者，作為延長病患生存的重要手段。
Chmielecki, J., et al. 2023 ³⁴	液態活檢不僅能找出 EGFR 突變，也能用於追蹤抗藥性。在 AURA 3 研究中，約 18 %使用 osimertinib 作為第二線治療的病人出現 MET 擴增而被液態活檢偵測到。而在 FLAURA 研究中，使用 osimertinib 作為第一線治療的族群，使用液態活檢偵測到 16%患者出現 MET 擴增。針對 MET 擴增患者，可將 osimertinib 與 MET 抑制劑合併使用。試驗顯示接受合併治療之反應率可達 55 %，為晚期癌症患者提供了具體的對應策略。
Paik, P. K., et al. 2020 ³⁵	無論是採取液態活檢或組織活檢確認 MET 外顯子 14 跳讀式突變 (MET exon 14 skipping mutation)，接受 tepotinib 後的客觀反應率皆為 46%，治療後的反應持續時間 (Duration of Response)

³² Ang, Y. L. E., et al. (2023). A Phase II Study of Osimertinib in Patients with Advanced-Stage Non-Small Cell Lung Cancer following Prior Epidermal Growth Factor Receptor Tyrosine Kinase Inhibitor (EGFR TKI) Therapy with EGFR and T790M Mutations Detected in Plasma Circulating Tumour DNA (PLASMA Study). Cancers.

³³ Gray, J. E., et al. (2024). Pan-Tumor Analytical Validation and Osimertinib Clinical Validation in EGFR Mutant Non-Small-Cell Lung Cancer, Supporting the First Next-Generation Sequencing Liquid Biopsy in Vitro Diagnostic. The Journal of Molecular Diagnostics.

³⁴ Chmielecki, J., et al. (2023). Candidate Mechanisms of Acquired Resistance to First-line Osimertinib in EGFR-mutated Advanced Non-small Cell Lung Cancer. Nature Communications.

³⁵ Paik, P. K., et al. (2020). Tepotinib in Non-Small-Cell Lung Cancer with MET Exon 14 Skipping Mutations. The New England Journal of Medicine.

研究	結果
	中位數可持續 11.1 個月。
Nakamura, Y., et al 2021 ³⁶	在一項第二期試驗 (UMIN000027887) 中，採用 ctDNA 基因檢測幫助 <i>HER2</i> 擴增轉移性大腸直腸癌 (mCRC) 提供標靶治療指引。使用 ctDNA 檢測出基因突變的患者群後續接受標靶治療的 ORR 達到 28%，相比未接受標靶治療的族群 (0% ORR) 具有顯著差異。此外，在治療開始三周內 ctDNA 數值的下降與臨床反應高度相關，更突顯出 ctDNA 作為生物標記的潛力。
Vidula, N., et al 2021 ³⁷	比較分析顯示，在轉移性乳腺癌 (MBC) 患者中，使用 cfDNA 進行的液態活檢，篩檢出 78% 可行性突變，遠高於組織檢測 (50%)。在 cfDNA 檢測出結果的患者中，34% 接受了標靶治療，相較於組織檢測的病患中僅有 11% 接受治療。重要的是，基於 cfDNA 結果的標靶治療與改善整體存活率相關 (HR 0.41, 95% CI: 0.23–0.73, P = 0.002)，並在多變量調整後，仍然具顯著效益 (HR 0.46, 95% CI: 0.26–0.83, P = 0.010)。總體結果顯示液態活檢在識別可行性突變和指引相應標靶治療上的臨床效用，為 MBC 提升患者存活率與低侵入性基因檢測的替代方案。
Erica L. Mayer., et al 2025 ³⁸	SERENA-6 臨床試驗針對 HR+/HER2– 乳癌患者，評估使用 ctDNA 偵測 <i>ESR1</i> 突變的效益。 <i>ESR1</i> 突變是芳香轉換酵素抑制劑 (aromatase inhibitors) 和 CDK4/6 抑制劑 (CDK4/6 inhibitors) 產生抗性的常見突變。透過 ctDNA 提早發現突變，讓疾病在惡化前，及時將治療方式轉換為 camizestrant 選擇性雌激

³⁶ Nakamura, Y., et al. (2021). Circulating Tumor DNA-guided Treatment with Pertuzumab Plus Trastuzumab for HER2-Amplified Metastatic Colorectal Cancer: A Phase 2 Trial. *Nature Medicine*.

³⁷ Vidula, N., et al. (2021). Tumor Tissue- versus Plasma-based Genotyping for Selection of Matched Therapy and Impact on Clinical Outcomes in Patients with Metastatic Breast Cancer. *Clinical Cancer Research*.

³⁸ Erica L. Mayer, et al. (2025). Camizestrant + CDK4/6 inhibitor (CDK4/6i) for the Treatment of Emergent *ESR1* Mutations During First-line (1L) Endocrine-based Therapy (ET) and Ahead of Disease Progression in Patients (pts) With HR+/HER2– Advanced Breast Cancer (ABC): Phase 3, Double-blind ctDNA-guided SERENA-6 Trial. *Journal of Clinical Oncology*.

研究	結果
	素受體降解劑 (selective estrogen receptor degrader, SERD)。研究結果顯示，轉換 camizestrant 治療可顯著延長 PFS，改善 PFS 中位數為 16 個月，相較對照組的 9.2 個月更具優勢。此外，患者的生活品質維持時間也從 6.4 個月提升至 23 個月。

多項臨床研究^{註1-7}顯示，在多種癌症類型中，若以液態活檢所得結果來輔助治療決策，可獲得與傳統組織檢測相似的臨床結果。



85.7% 的轉移性

NSCLC患者，根據液態活檢結果選擇標靶療法後，達到完全或部分緩解，或已達成疾病穩定狀態^{註1}



針對在組織或液態活檢確定 HER2 擴增的轉移性大腸直腸癌患者，標靶治療顯示相似療效^{註3}：
組織檢測呈陽性的患者，其ORR 為 **30%**；液態活檢呈陽性的患者，其ORR 為 **28%**



對於轉移性乳癌患者，利用液態活檢出可
行性突變並配合對應藥物，可帶來更佳的
整體存活期 (OS) ^{註7}：
根據液態活檢結果接受對應藥物的患者OS
達12 個月者為 **73%**，相對而言未接受對
應藥物者則僅 **53%**

資料來源，資誠彙整：^{註1} Aggarwal, et al. (2019). Clinical Implications of Plasma-Based Genotyping with the Delivery of Personalized Therapy in Metastatic Non-Small Cell Lung Cancer. JAMA Oncology；^{註2} Paik, P. K., et al (2020). Tepotinib in Non-Small-Cell Lung Cancer with MET Exon 14 Skipping Mutations. The New England Journal of Medicine；^{註3} Nakamura, Y., et al. (2021). Circulating Tumor DNA-guided Treatment with Pertuzumab Plus Trastuzumab for HER2-amplified Metastatic Colorectal Cancer: A Phase 2 Trial. Nature Medicine；^{註4} Jacobs et al. (2018). Use of Low-Frequency Driver Mutations Detected by Cell-Free Circulating Tumor DNA to Guide Targeted Therapy in Non-Small-Cell Lung Cancer: A Multicenter Case Series. JCO Precision Oncology；^{註5} Olsen, S., et al. (2022). Real-World Clinical Outcomes after Genomic Profiling of Circulating Tumor DNA in Patients with Previously Treated Advanced Non-Small Cell Lung Cancer. Current Oncology；^{註6} Nakamura, Y., et al. (2022). Comprehensive Genomic Profiling of Circulating Tumor DNA in Patients with Previously Treated Metastatic Colorectal Cancer: Analysis of a Real-World Healthcare Claims Database. Current Oncology；^{註7} Vidula, N., et al. (2021). Tumor Tissue-versus Plasma-based Genotyping for Selection of Matched Therapy and Impact on Clinical Outcomes in Patients with Metastatic Breast Cancer. Clinical Cancer Research.

圖 10：基於液態活檢治療的患者臨床結果³⁹

³⁹ 彙整 Guardant360 在不同癌別進行之臨床試驗資訊。

國際臨床指引對液態活檢的建議

許多國家已將 NGS 液態活檢納入國家健保給付

液態活檢已獲多項國際臨床指引納入，作為腫瘤基因檢測與治療決策的重要工具。ESMO⁴⁰，NCCN⁴¹，IASLC⁴²，ASCO PCO⁴³，Asia Consensus⁴⁴皆一致建議在NSCLC及其他晚期實體癌別中，使用液態活檢進行ctDNA之基因定序。當組織樣本無法取得或需快速獲得基因檢測結果時，液態活檢可作為首選工具。此外，ctDNA亦被廣泛應用於標靶治療後的抗藥性突變監測，特別是在TKI治療過程中。ASCO專家更建議，對於接受內分泌治療後復發或進展的ER陽性、HER2陰性轉移性乳腺癌患者，應持續定期使用NGS液態活檢追蹤ESR1突變。由於這些突變在首次檢測時不一定能夠測出⁴⁵。總體而言，國際共識顯示液態活檢在癌症精準醫療中的臨床價值日益受到肯定，並已成為臨床標準流程的一環。

美國 FDA 與日本 MHLW 已核准 NGS 液態活檢伴隨式診斷

美國FDA已核准多項NGS 液態活檢伴隨式診斷產品⁴⁶（表3），強化癌症患者精準用藥。而聯邦醫療保險（Medicare）也已給付多項NGS液態活檢產品，並適用於絕大多數的實體瘤。

⁴⁰ Pascual, J., et al. (2022). ESMO recommendations on the Use of Circulating Tumour DNA Assays for Patients with Cancer: A Report from the ESMO Precision Medicine Working Group. *Annals of oncology*.

⁴¹ NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology for Non-Small Cell Lung Cancer. (2024)

⁴² Rolfo, C., et al. (2021). Liquid Biopsy for Advanced NSCLC: A Consensus Statement from the International Association for the Study of Lung Cancer. *Journal of Thoracic Oncology*.

⁴³ Chakravarty, D. et al. (2022). Somatic Genomic Testing in Patients with Metastatic or Advanced Cancer: ASCO Provisional Clinical Opinion. *Journal of Clinical Oncology*.

⁴⁴ Mitsudomi, T., et al. (2023). Expert Consensus Recommendations on Biomarker Testing in Metastatic and Nonmetastatic NSCLC in Asia. *Journal of Thoracic Oncology*.

⁴⁵ Burstein, H. J., et al & Biomarker Testing and Endocrine and Targeted Therapy in Metastatic Breast Cancer Expert Panels (2023). Testing for ESR1 Mutations to Guide Therapy for Hormone Receptor-Positive, Human Epidermal Growth Factor Receptor 2-Negative Metastatic Breast Cancer: ASCO Guideline Rapid Recommendation Update. *Journal of Clinical Oncology*.

⁴⁶ U.S. Food and Drug Administration. (2025). List of Cleared or Approved Companion Diagnostic Devices (In Vitro and Imaging Tools).

表 3 美國 FDA 核准 NGS 液態活檢伴隨式診斷產品

產品名	適應症	生物標記	藥物
Guardant 360 CDx	非小細胞肺癌	<i>EGFR</i> exon 19 deletions, <i>EGFR</i> exon 21 L858R, and T790M	Osimertinib
		<i>EGFR</i> exon 20 insertions	Amivantamb
		<i>ERBB2</i> Activating Mutations (SNVs And Exon 20 Insertions)	Fam-trastuzumab deruxtecan-nxki
		<i>ESR1</i> missense mutations between codons 310 and 547	Sotorasib
	乳癌	<i>KRAS</i> G12C	Elacestrant
Foundatio nOne Liquid CDx	非小細胞肺癌	<i>ALK</i> rearrangements	Alectinib
		<i>BRAF</i> V600E	Encorafenib in combination with Binimetinib
		Exon 19 deletion or exon 21 L858R substitution mutation	Osimertinib, Gefitinib, Erlotinib
		<i>MET</i> single nucleotide variants and indels that lead to <i>MET</i> exon 14 skipping	Capmatinib, Tepotinib
		<i>ROS1</i> fusions	Eentrectinib
	乳癌	<i>PIK3CA</i> mutations	Alpelisib, Inavolisib in combination with Palbociclib and Fulvestrant

產品名	適應症	生物標記	藥物
	轉移性去勢抵抗性攝護腺癌	<i>BRCA1</i> and <i>BRCA2</i>	Rucaparib, Olaparib, Niraparib + Abiraterone acetate
	轉移性大腸癌	<i>BRAF</i> V600E	Encorafenib in combination with cetuximab
	實體腫瘤	<i>NTRK1/2/3</i> fusions	Entrectinib

資料來源：美國 FDA 資料；資誠彙整

表 4 日本 MHLW 許可伴隨式診斷及相對應藥物

		基因異常	治療
Guardant 360 CDx	非小細胞肺癌	<i>KRAS</i> G12C 突變	Sotrasiv
		<i>ERBB2</i> (<i>HER2</i>) 突變	Trastuzumab deruxtecan (基因重組)
	大腸直腸癌	<i>BRAF/V600E</i> 突變	Encorafenib 、 binimetinib 及 cetuximab (基因重組) Encorafenib 及 cetuximab (基因重組)
		<i>KRAS/NRAS</i> wild-type	Cetuximab (基因重組) 或 Panitumumab (基因重組)
		<i>ERBB2</i> 拷貝數變異 (<i>HER2</i> 基因擴增)	Trastuzumab (基因重組) 及 Pertuzumab (基因重組)
		MSI-H	Nivolumab (基因重組)
	實體瘤	MSI-H	Pembrolizumab (基因重組)

資料來源：厚生労働省 (2023) 資料；資誠彙整

國際給付 NGS 液態活檢現況

1. 加拿大：

新布藍茲維省計劃在 **2024-2025** 年度針對難以取得組織檢體的肺癌患者提供液態活檢，而魁北克省則建議將其納入健保給付，以改善 **NSCLC** 患者的治療選擇。

- 加拿大的醫療衛生經費是由各省及地區政府自主管理，而其中新布藍茲維省衛生部門於 **2024** 年宣布在 **2024-2025** 年度將針對難以取得組織檢體或身體虛弱的肺癌病患，提供液態活檢，並投入政府預算於檢測⁴⁷。
- 魁北克省健康與社會服務卓越研究所 (l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux, INESSS) 建議將液態活檢納入健保給付，適用於 **3B** 至 **4** 期的 **NSCLC** 患者，特別是檢體不足、無法安全取得組織樣本、病情快速惡化或需要辨別抗藥性以便使用第二線療法的患者，並且建立報告規範與追蹤機制⁴⁸。

2. 英國：

英國國民健康服務 (**NHS England**) 已針對肺癌及乳癌給付液態活檢，並啟動研究計畫提供更多患者液態活檢，以分析成本效益及臨床實用性。

- 英國「國家基因體檢測文庫」(**National Genomic Test Directory**) 中列出 **NHS** 所給付的基因檢測項目，目前已涵蓋肺癌及乳癌的 **NGS** 液態活檢⁴⁹。
- **NHS** 在 **2022** 年啟動了一項前導性研究，目的是評估如何將 **ctDNA** 液態活檢納入 **NHS** 的肺癌標準診療流程，並完善 **ctDNA** 檢測的流程，評估成本效益和臨床實用性，預計為 **10,000** 名患者提供 **ctDNA** 液態活檢⁵⁰。

⁴⁷ Government of New Brunswick. (2024). New Collaboration to Introduce Liquid Biopsy Testing for Lung Cancer.

⁴⁸ INESSS (2024). Panel multigène diagnostique, pronostique ou prédictif pour le carcinome pulmonaire non à petites cellules (CPNPC) par biopsie liquid.

⁴⁹ NHS England. (2025). National Genomic Test Directory.

⁵⁰ NHS England. (2024). Thousands more Lung Cancer Patients to Get Innovative Blood Test as Part of NHS Pilot.

3. 法國：

Gustave Roussy 癌症研究中心啟動液態活檢計畫，為全國患者提供液態活檢，確保檢測出基因突變之患者能接受個人化治療。

- 對於難以取得腫瘤組織檢體或健康狀態不適合進行侵入性手術之患者，液態活檢提供重要替代選項，且平均 15 天就能取得檢測報告。2024 年 7 月，Gustave Roussy 癌症研究中心透過公私協力提供每年 8,000 個液態活檢，當患者檢測出基因突變時，將被轉介到離家較近的癌症中心接受個人化治療，推動法國精準醫療的公平可近性⁵¹。

4. 日本：

日本厚生勞動省(MHLW)已核准及給付多個液態活檢產品，並設計了一系列流程以收集數據，並促進精準醫學的發展。

- 日本已將液態活檢產品納入健保給付，在提交檢體時將給付 44,000 點，說明結果時給付 12,000 點，總共為 56,000 點 (即 560,000 日幣)⁵²。適用患者的條件為：(1) 尚未進行標準治療的實體瘤患者，(2) 已結束標準治療的實體瘤患者。且單一癌別一生給付一次。
- 檢體收集需要在癌症基因醫療機構、癌症基因醫療中心或癌症基因醫療聯盟醫院進行，並在完成檢測後向國立癌症研究中心基因資料中心 (C-CAT) 提交數據，以及建立基因大數據平台。

5. 德國：

德國法定保險系統 (GKV) 及私立保險系統 (PKV) 已將 NGS 液態活檢納入健保給付，並接受以液態活檢方式取得檢體。

- OPS (Operationen- und Prozedurenschlüssel) 為德國對手術、治療程序和醫療處置的健保給付編碼，由聯邦藥品和醫療器材研究所 (BfArM) 負責增修。自 2021 年開始，

⁵¹ Gustave Roussy. (2024). Biopsie Liquide Programme FRESH.

⁵² 厚生労働省 (2023) <個別事項 (その 19) >

NGS 已納入 OPS，以使用液態活檢分析癌症基因突變⁵³。

6. 美國：

美國 **Medicare** 將 **NGS** 液態活檢基因檢測納入健保給付，針對晚期實體腫瘤患者，協助進行精準治療決策。以下是具體的給付條件整理⁵⁴：

- 給付對象為罹患晚期或轉移性實體腫瘤(**advanced or metastatic solid tumors**)之患者，且腫瘤非源自中樞神經系統 (**CNS**)。
- 尚未接受治療或現行治療無效的情況 (例如，疾病惡化或出現新病灶)。
- 若患者已接受過相同基因內容的血液檢測，則不得重複檢測，但若有臨床證據顯示癌症有進一步變化，可針對不同基因內容進行檢測。
- 基因檢測符合 **FDA** 核准或 **NCCN** 的治療指引 (為標靶治療的適合患者)。
- 在組織檢體不足或進行侵入性組織切片具風險等情況，導致組織檢測無法進行，或組織檢測結果未發現可治療之突變，可使用液態活檢作為替代。

國際對 **NGS** 液態活檢成本效益評估

1. 加拿大：

液態活檢相較組織切片可檢測更多可行性基因 (**Actionable Gene**)，並增加經健康生活品質校正生命年 (**QALY**)，降低整體醫療費用及減少不必要之組織切片手術。

- **INESSS** 針對液態活檢進行了成本效益評估，根據文獻回顧，液體活檢提高了能夠獲得適當標靶治療的患者比例，並帶來 **QALY** 的增加，根據不同的研究，採用液態活檢而每增加一個 **QALY** 的成本效用比在 50,000 到 100,000 加幣之間，具有成本效益⁵⁵。
- 使用液態活檢加組織檢測比僅用組織檢測可偵測更多可行性基因 (**68.5% : 52.7%**)。相比僅用組織檢測的結果，採用液態活檢加組織檢測策略使每位患者的遞增成本效果比值

⁵³ BfArM. (2021). Kode-Suche in OPS Version 2021.

⁵⁴ CMS, MCD data base, MoIDX: Plasma-Based Genomic Profiling in Solid Tumors, L38043..

⁵⁵ INESSS. (2024). Panel multigène diagnostique, pronostique ou prédictif pour le carcinome pulmonaire non à petites cellules (CPNPC) par biopsie liquid.

(ICER) 節省 3,065 加幣，同時增加了 0.02 QALY⁵⁶。

- 安大略省醫療科技評估機構 (Health Quality Ontario) 針對肺癌 EGFR T790M 液態活檢進行醫療科技評估，指出液態活檢作為篩檢工具時，與組織切片相比平均費用降低了 505 加幣，在做出正確的治療決策前提下更節省了 400 次的組織切片⁵⁷。系統性文獻回顧指出，相較於僅進行組織篩檢，液態活檢有助於提高 QALY，依據加拿大安大略省 NSCLC 患者健保花費資訊計算，由於液態活檢可以較快取得報告，並且侵入性低，故患者家人與照顧者的接受度亦較高⁵⁸。

2. 英國：

液態活檢能節省整體醫療成本並避免過多侵入性組織切片。

- 液態活檢有助於找到 EGFR-TKI 抗藥性患者。於成本效益上，EGFR 液態活檢費用約為 138.05 到 230.22 英鎊，與傳統診療流程費用相同。而搭配液態活檢能夠減少切片的次數，故也帶來整體醫療成本的節省⁵⁹。
- 英國國民健康服務 (NHS) 支付一項液態活檢施行計畫，給予肺癌及乳癌患者檢測使其能夠更快捷獲得標靶治療。NHS 的施行計畫展現液體活檢可以使患者提早兩週接受治療，並減少額外手術需求，預計每年可為 NHS 節省高達 1,100 萬英鎊。該計畫每年支付 15,000 名肺癌患者及 5,000 名乳癌患者，並將擴展至其他癌症⁶⁰。

3. 澳洲：

液態活檢有助於減少過度治療，增加 QALY 並降低整體醫療成本，且 ICER 值相比於標準診療流程更具優勢。

- 透過前瞻式研究分析液態檢測 ctDNA 輔助化療之成本效益。對於 2 期大腸直腸癌，過量的化療造成了健康和財務負擔。利用液態檢測 ctDNA 並輔助化療有助於減少 2 期大腸直腸癌的過度治療，與標準診療流程相比增加了 0.2 QALY，費用從 42,980 澳幣降低

⁵⁶ Ezeife, D. A., et al. (2022). The Economic Value of liquid Biopsy for Genomic Profiling in Advanced Non-Small Cell Lung Cancer. Therapeutic Advances in Medical Oncology.

⁵⁷ Health Quality Ontario. (2020). Cell-Free Circulating Tumour DNA Blood Testing to Detect EGFR T790M Mutation in People With Advanced Non-Small Cell Lung Cancer: A Health Technology Assessment. Ontario Health Technology Assessment Series.

⁵⁸ Health Quality Ontario. (2024). Plasma-Based Comprehensive Genomic Profiling DNA Assays for Non-Small Cell Lung Cancer.

⁵⁹ NICE. (2018). Plasma EGFR Mutation Tests for Adults with Locally Advanced or Metastatic Non-Small-Cell Lung Cancer.

⁶⁰ NHS. (2025) NHS First in World to Roll Out 'Revolutionary' Blood Test for Cancer Patients. Press Release.

至 38,925 澳幣。ICER 值相比於標準診療流程具有優勢⁶¹，為相當符合成本效益之策略。

4. 美國：

NGS 全方位基因定序 (comprehensive genomic profiling, CGP)，可提升晚期 NSCLC 患者的存活率，同時降低整體治療成本⁶²

- 將單基因檢測替換為 NGS，可帶來超過 2,000 存活年數增加 (life years gained) 的效益，且每存活年數增加的平均成本可降低約 600 美元。
- 每提升 10% 的 NGS 檢測使用率，可額外獲得 2,627.4 個存活年數，且每存活年數的增加可節省 75 美元，凸顯推動 NGS 全方位基因定序的價值。
- 若所有符合條件的患者皆能接受 NGS 檢測並獲得相應的標靶治療，則提升每一個存活年數的平均成本為 16,641.57 美元，顯示其優秀的成本效益。

5. 德國：

對於無法取得組織檢體或檢體量不足以進行檢測的患者，液態活檢與組織切片相比顯著提高了病患的 PFS 及整體存活期 (Overall Survival，OS)。

- 一篇研究以德國法定健康保險 (Statutory Health Insurance，SHI) 模型分析，在常規組織切片流程加上液態活檢的成本效益。對於無法取得組織檢體或檢體量不足以進行分子檢測的患者，液態活檢與組織切片相比顯著提高了病患的 PFS (10.2 個月：8.8 個月) 和 OS (24.2 個月：23.1 個月)。對於 *EGFR* 突變患者，使用液態活檢的 ICER 值為 13,247 歐元/每 QALY。不僅增加生存率，更減低成本，極具成本效益⁶³。

⁶¹ To, Y. H., et al. (2021). Circulating Tumour DNA as a Potential Cost-Effective Biomarker to Reduce Adjuvant Chemotherapy Overtreatment in Stage II Colorectal Cancer. *Pharmacoeconomics*.

⁶² Lemmon, C. A., et al. (2023). Modeling Costs and Life-Years Gained by Population-Wide Next-Generation Sequencing or Single-Gene Testing in Nonsquamous Non-Small-Cell Lung Cancer in the United States. *JCO Precision Oncology*.

⁶³ Englmeier, F., et al. (2023). Clinical Benefit and Cost-Effectiveness Analysis of Liquid Biopsy Application in Patients with Advanced Non-Small Cell Lung Cancer (NSCLC): A Modelling Approach. *Journal of Cancer Research and Clinical Oncology*.

NGS 液態活檢診斷給付與應用之專家建議

NGS 液態活檢相應藥品給付的重要性

在北榮與林口長庚的研究中，找到 T790M 突變並且接受 osimertinib 的病人，整體存活期可達 5 年。然而另一項林口長庚的研究中顯示，給予 22 名 NSCLC 病患傳統組織檢測，並同時給予液態活檢，其中有 7 人組織檢測為 T790M 陰性，但可在液態活檢的結果中檢測到 T790M 陽性⁶⁴。這些數據顯示，診斷與治療的協同才能嘉惠患者，由於部分患者無法於組織檢測中發現突變基因，故依據液態活檢結果給付相應的治療藥物有助於給予患者即時的治療。

液態活檢有助於改善現行組織檢測面臨的問題，組織 NGS 檢測等待時間約為 3-4 週，且需要前置作業時間。患者仍須負擔約五至十萬台幣的差額，部份患者自費做液態活檢後，即使驗出 EGFR T790M 突變，健保未能給付對應藥物 osimertinib，患者仍須自行負擔藥費。若能以液態活檢結果報告作為藥物給付依據，等候檢測報告之時間可縮短至一個禮拜，改善病患及家屬的生活品質，以下舉一真實案例展現 NGS 液態活檢如何幫助患者找到適合治療方式。

⁶⁴ Chen, C. H., et al. (2022). Real-world Afatinib Outcomes in Advanced Non-small Cell Lung Cancer Harboring EGFR Mutations. Anticancer Research.

臨床真實案例

NGS液態活檢的應用符合提升國民健康、降低死亡率的精神，其臨床使用效益亦獲得專家支持。



61 歲女性非吸菸者，無抽菸史及肺癌家族史，咳嗽持續兩個月並伴有呼吸困難，經檢查後診斷為肺腺癌，伴隨多發性肺轉移及惡性肋膜積液。初始組織檢測結果為 *TTF1* 陽性、*EGFR*、*ALK*、*ROS1* 及 *BRAF V600E* 陰性；NGS 液態活檢進一步發現 *EGFR C797S* 突變，但對應藥物選擇有限。患者化療反應不佳後，再次以 NGS 液態活檢檢測出 *KRAS G12C* 突變，遂透過臨床試驗接受 *Sotorasib*，成功使病患症狀改善，最終生存期延長約 7–8 個月。

資料來源：「NGS Liquid Biopsy 液態活檢發展趨勢與展望」專家閉門會議 (2025) · 資誠彙整

圖 11 專家臨床見解與案例分享

現行液態活檢伴隨式診斷藥物與檢測給付的挑戰

使用手術或穿刺取得活體組織切片為目前臨床病理檢驗的黃金標準，然於病人檢體不足或不易取得的清況下，非侵入性的液態活檢提供病人多一個選擇。然而，考量現行液態活檢應用於癌症伴隨式檢測的敏感度，尚需更多證據及文件佐證，此外，液態活檢所測得的腫瘤細胞DNA片段在不同腫瘤期別所代表的意義不同，如何正確解讀、正確用藥，確實也是挑戰。針對部分病人因病況無法取得活檢組織切片者，健保署規劃「階段性放寬以液態切片執行基因檢測，現階段暫未納入基因檢測給付範圍」，且須併同考量癌藥適應症是否包含以液態切片執行之伴隨式檢測。以NSCLC為例，藥物給付申請必須附上肺腺癌或NSCLC之病理或細胞檢查報告，及檢附EGFR基因檢測結果報告，且檢測結果報告必須使用經衛福部核准之體外診斷醫療器材（IVD）或LDTs實驗室。另一方面，目前NGS健保給付適用癌別共有14大類實體腫瘤以及5大類血液腫瘤，實體腫瘤除了Germline BRCA1/2基因檢測得使用血液檢體外，其他NGS檢測限已確認的腫瘤病理組織檢測。

專家針對 NGS 液態活檢診斷給付條件建議

前文提到，國際間多項研究已顯示，液態活檢與組織檢體結果高度一致。此外，在腫瘤位置取樣困難時、進行切片的風險高時、組織樣本不足時，或是在第一線治療後檢測抗藥性突變時，採用液態活檢是重要的替代方案。液態活檢亦可發現組織檢體未能檢測出的基因突變，幫助患者提早開始治療，展現其用於癌症精準醫療的價值。

專家表示，不論是依據液態活檢報告給付標靶藥品，或是給付液態活檢 NGS 檢測，在臨床及醫療經濟效益上皆是一項價值導向的投資。如加拿大、英國、澳洲、美國與德國的醫療科技評估已展現液態活檢有潛力提早診斷疾病、減少切片次數、檢測出更多可行性基因並減少過度治療。尤其是針對組織切片困難的患者，整體而言液態活檢帶來療效的提升和成本的節省。

在給付液態活檢相應標靶藥物方面，專家表示若組織檢體和液態活檢的檢測報告於藥品仿單適應症皆適用，則藥品給付應與仿單一致，以避免患者面對額外的沉重負擔。由於液態活檢的應用符合提升國民健康、降低死亡率的精神，並且受到研究文獻及各國政策的支持，強化相應藥品給付的合理性，若財政衝擊國家醫療預算過鉅，則宜考慮採用癌症新藥基金給予支應。



“

液態活檢可以做為肺癌驅動基因診斷的依據，尤其在病人檢體不足時。建議所有第三、四期或是疾病復發的非小細胞肺癌病人都應該要有一次做LB的機會，如果終生給付一次液態活檢，相信醫生及病患都會更珍惜LB檢測的機會，希望健保能夠給付液態活檢用於癌症標靶藥物伴隨式診斷。

廖斌志醫師

台大癌醫中心分院腫瘤內科部主治醫師

在給付 NGS 液態活檢檢測項目方面，專家建議宜優先針對重大癌症，包括第 3 期和第 4 期 NSCLC 患者給付液態活檢 NGS 檢測，並且應包含 T790M 基因突變的給付。其他有對應藥品的突變如 *KRAS*、*MET*、*RET* 等亦可進一步討論。而轉移與復發的患者，以及其他如大腸直腸癌、乳癌等重大癌別，於腫瘤惡化、或患者身體狀況不佳與組織切片風險過高情況下亦應給付液態活檢 NGS 檢測。而其中如何佐證病人於組織切片執行上確有困難，可以仰賴跨領域專家分子腫瘤委員會（Multidisciplinary Molecular Tumor Board，MTB）給予建議。



“

液態活檢在許多先進國家已經存在15年以上，並且許多國家已經開始將LB納入健保給付，特別是在美國，許多私人保險已經將其常規給付。這顯示液態活檢未來有望在更多國家得到更廣泛的應用。液態活檢的使用將有助於整體治療的完整性，並對醫療科技的進步作出貢獻。作為醫療界的專家，各位應思考如何把高科技使用在病人身上，否則台灣的醫療科技發展將遠遠落後於其他先進國家。

楊志新理事長
台灣肺癌研究學會

整體而言，宜考量患者接受診斷與治療的公平性，給予醫師與患者終生給付一次的選擇權，在組織檢體和液態活檢間擇一使用，可望根本的解決現今癌症精準醫療未滿足的需求(圖 12)。

給付 液態 活檢 相應 標靶 藥品	相應標靶藥品給付考量  ● 建議藥物支付標準與TFDA仿單適應症內容相符，組織檢體和液態活檢的檢測報告皆應予適用。若相應藥品無法給付，患者將面對額外沉重負擔。 ● 液態活檢對應藥品受給付是相當合理的，液態活檢的應用符合提升國民健康、降低死亡率的精神，並且在效益性方面的文獻及各國政策皆予以支持，若短期健保無法正式給付相應藥品，考慮以癌症新藥基金充足資源。
給付 NGS 液態 活檢 檢測 項目	患者條件 - 適應症與檢測基因考量  ● 第三期和第四期非小細胞肺癌患者與復發的患者 ● 其他重大癌別（例如如大腸直腸癌、乳癌等） ● 建議優先納入T790M，其他突變如KRAS、MET、RET需進一步評估
	患者條件 - 其他考量要素  ● 終生給付一次（Once in a lifetime） ● 腫瘤惡化、患者身體狀況不佳或組織切片風險過高的情況 ● 由跨領域專家分子腫瘤委員會（MTB）評估病人臨床切片執行上確有困難不容易取得檢體之狀況

資料來源：「NGS Liquid Biopsy 液態活檢發展趨勢與展望」專家閉門會議（2025）；資誠彙整

圖 12 專家意見 - 台灣健保若擬擴大給付液態活檢檢測項目及相應治療藥品，其患者條件之考量

總結

精準的基因檢測和標靶用藥是癌症死亡率下降的關鍵。患者受惠於健保給付 NGS 組織檢測以及給付 osimertinib 等多種標靶藥物，這些藥物的使用需要附上組織切片的相關基因檢測報告。科技持續進步，液態活檢技術採用血液檢測循環腫瘤 DNA 以獲取基因突變等腫瘤資訊已逐漸成熟並應用於台灣臨床實務中。在台灣，衛福部已核定數項 LDTs 實驗室施行計畫，確保液態活檢的檢測品質。

液態活檢分析血液樣本中的游離 DNA 或循環腫瘤 DNA (ctDNA)，檢測基因體與表觀基因體變化，以達到癌症精準治療並與監測疾病進展，尤其在患者因腫瘤位置取樣困難或切片風險高，而無法進行組織切片時，液態活檢是重要替代方案。液態活檢檢測到基因突變結果的精確性與組織檢測一致，且治療效果相當。若健保藥物給付規定基因檢測報告同時包含液態活檢與組織檢體，且 NGS 檢測項目納入液態活檢，可嘉惠更多患者。

有鑑於國際與台灣間研究展現液態活檢臨床及經濟效益並拓展其給付範圍，許多國內外大型醫療機構認為液態活檢和組織檢體互補使用已是趨勢。因此，依據專家意見，各界宜審慎思考放寬目前液態活檢給付的限制，提供癌症晚期患者與不適合組織切片患者相應的基因檢測選擇。

行政院已於 2024 年通過百億癌症新藥基金，並於 2025 年以公務預算挹注 50 億台幣於全民健康保險基金，並持續逐步達到百億的規模。期待國家於癌症治療投入的預算，以及搭配患者部分負擔機制，有助於充實癌症液態活檢於藥物與檢測項目給付的財源。通過這些努力，為患者帶來可負擔的基因檢測，與更精準的癌症標靶治療選擇。讓賴總統健康台灣政策，於 2030 年台灣癌症死亡率下降的目標上邁進關鍵一步。

附表

附錄 - 列舉需搭配基因伴隨式診斷的癌症標靶藥物

藥品	適應症	TFDA 仿單規定	健保給付規定
Osimertinib	非小細胞肺癌 (NSCLC)	依據腫瘤或血漿檢體中是否出現 <i>EGFR</i> 外顯子 19 缺失或外顯子 21 L858R 突變來篩選病人	須經事前審查核准後使用，初次申請時需檢具確實 患有肺腺癌或非小細胞肺癌之病理或細胞檢查報 告，及檢附 <i>EGFR</i> 基因檢測結果報告
Tepotinib	非小細胞肺癌 (NSCLC)	依據血漿或腫瘤檢體中是否存在 <i>MET</i> 外顯子 14 跳讀式突變篩選 病人	需檢具確實患有 NSCLC 之病理或細胞檢查報告， 以及符合診斷之間質上皮轉化因子外顯子 14 跳讀 式突變 (<i>MET</i> exon 14 skipping mutation) 檢測報 告
Afatinib	非小細胞肺癌 (NSCLC)	需確認為 <i>EGFR</i> 突變陽性的 NSCLC，或作為含鉑類化療仍惡 化第二線療法使用，未限制檢體 類型	病歷應留存確實患有肺腺癌之病理或細胞檢查報 告，及 <i>EGFR</i> -TK 基因突變檢測報告。若作為含鉑 類化療後第二線使用，病歷須檢附疾病惡化之影像 診斷證明 (如胸部 X 光、電腦斷層)
Olaparib	晚期卵巢、輸卵管或 原發性腹膜癌	依據腫瘤細胞或遺傳性細胞 <i>BRCA1m</i> 、 <i>BRCA2m</i> 突變來選擇 治療對象	需檢附 germline or somatic <i>BRCA 1/2</i> 突變檢測報 告或 HRD 陽性檢測報告
	<i>BRCA</i> 突變 HER2 陰性乳癌	依據遺傳性細胞 <i>gBRCA1m</i> 、 <i>gBRCA2m</i> 突變來選擇治療對象	需檢附 ER、PR、HER2 皆為陰性之檢測報告，以 及 germline <i>BRCA 1/2</i> 突變之檢測報告
	去勢療法無效的轉 移性攝護腺癌 (mCRPC)	依據腫瘤細胞或遺傳性細胞 <i>BRCA1m</i> 、 <i>BRCA2m</i> 突變來選擇 治療對象	需檢附 germline or somatic <i>BRCA 1/2</i> 突變檢測報 告
Niraparib	晚期卵巢、輸卵管或 原發性腹膜癌	仿單上未規定特定檢測方式	需檢附 germline or somatic <i>BRCA 1/2</i> 突變檢測報 告
Talazoparib	<i>BRCA</i> 突變 HER2 陰性乳癌	依據生殖細胞 <i>BRCA</i> 突變來選 擇治療對象	需檢附 ER、PR、HER2 皆為陰性之檢測報告，以 及 germline <i>BRCA 1/2</i> 突變之檢測報告
Cetuximab and Panitumumab	轉移性大腸直腸癌 (mCRC)	使用經確效的 <i>KRAS</i> (外顯子 2、 3 與 4) 與 <i>NRAS</i> (外顯子 2、3 與 4) 突變檢測方法篩選 <i>RAS</i> 基 因為正常型患者	需檢附 AII- <i>RAS</i> 基因突變分析檢測報告
Pemigatinib	晚期或轉移性膽管 癌	適用於帶有 <i>FGFR2</i> 基因融合 或重組的患者	需檢附腫瘤組織具有 <i>FGFR2</i> 基因融合或重排之基 因變異檢測報告
Larotrectinib	適用於有 <i>NTRK</i> 基因 融合的實體腫瘤之成 人和兒童病人	應先由適當的檢測方式確定腫瘤 檢體具有 <i>NTRK</i> 基因融合 (例如 次世代定序 NGS)	需檢附 <i>NTRK</i> 基因融合檢測報告

資料來源：NHIA、TFDA 資料 (2025 年 4 月)；資誠彙整

名詞解釋

ctDNA：循環腫瘤DNA (circulating tumor DNA)

cfDNA：游離DNA (cell-free DNA)

CGP：全方位基因定序 (comprehensive genomic profiling, CGP)

EGFR：肺癌表皮生長因子受體 (Epidermal Growth Factor Receptor)

FDA：(美國) 食品藥物管理局 (Food and Drug Administration)

HTA：醫療科技評估 (Health Technology Assessment)

ICER：遞增成本效果比值 (Incremental Cost-Effectiveness Ratio)

INESSS：魁省健康與社會服務卓越研究所 (l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux)

IVD：體外診斷醫療器材 (In Vitro Diagnostic Device)

LDTs：實驗室自行研發檢測 (Laboratory Developed Tests and Services)

MCED：多癌種早期篩檢 (Multi-cancer Early Detection)

MRD：微量殘存疾病 (Minimal Residual Disease)

MTB：分子腫瘤委員會 (Molecular Tumor Board)

NGS：次世代基因定序 (Next Generation Sequencing)

NHS：(英國) 國民健康服務 (National Health Service)

NSCLC：非小細胞肺癌 (Non-small Cell Lung Cancer)

ORR：客觀反應率 (Objective response rate)

OS：整體存活期 (Overall Survival)

PFS：無進展生存期 (Progression Free Survival)

QALY：經健康生活品質校正生命年 (Quality-Adjusted Life Year)

SOC：標準診療流程 (Standard of Care)

TFDA：台灣食品藥物管理署 (Taiwan Food and Drug Administration)

TKI：酪胺酸激酶抑制劑 (Tyrosine Kinase Inhibitor)

出版作者

本報告業經台灣肺癌研究學會專家完成審閱

議題召集單位與召集人

台灣肺癌研究學會 楊志新 理事長

協辦單位代表

中華民國癌症醫學會 陳仁熙 理事長

議題專家委員（依照姓名筆畫順序）

台灣醫事檢驗學會 李名世 常務監事

成大醫學院附設醫院腫瘤醫學部 李純慧 主治醫師

中華民國癌症醫學會醫療政策委員會 何景良 主委

台灣免疫暨腫瘤學會 吳教恩 理事長

台灣癌症基金會 張文震 執行長

衛福部健保署醫務管理組 陳依婕 專門委員

台中榮民總醫院胸腔部胸腔腫瘤科 曾政森 主任

衛福部健保署醫審及藥材組 黃育文 組長

財團法人醫藥品查驗中心醫藥科技評估組 黃莉茵 組長

台大癌醫中心分院腫瘤內科部 廖斌志 主治醫師

撰稿團隊

資誠聯合會計師事務所 林冠宏 會計師

資誠聯合會計師事務所 劉士瑋 研究員

資誠聯合會計師事務所 楊奕 研究員

資誠聯合會計師事務所 黃筠婷 研究員

資誠聯合會計師事務所 彭海晴 研究員

出版單位

台灣肺癌研究學會

資誠（PwC Taiwan）

公益合作

Guardant Health

本報告僅供參考使用，而不是嘗試提供診斷或治療，亦非屬台灣肺癌研究學會、中華民國癌症醫學會、資誠 PwC Taiwan 與其他參與本會議之單位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。凡涉及政策方向及法規解釋與適用，應依衛生主管機關之指示為準。