

## 醫病共享決策輔助工具-評估表

### 決策題目：

我的孩子被診斷為惡性腫瘤，我是否應進行「次世代基因定序檢測」(NGS)？

### 前言：

1. 隨著醫療科技進步，精準醫療或個人化醫療已成為癌症治療趨勢，為了找出真正有治療效益的病人，新興標靶治療或免疫療法都必須透過生物標記(biomarker)的檢測來尋找治療標的，這些所謂的生物標記多為基因突變而特殊表現在癌細胞，倘若一個一個突變基因檢測，恐無法因應臨床治療。
2. 次世代基因定序技術，一次可以檢測多個基因，提供醫師診療的有利工具，為病人選擇最有效的藥物與治療。
3. 市場上已有數種技術平台可一次執行大量的基因定序分析，也有針對特定癌症或遺傳疾病開發的基因檢測套組。然而 NGS 檢測因涉及昂貴儀器與高度生醫技術，收費因著檢測的基因數目從數萬到十幾萬元不等。

### 適用對象 / 適用狀況：

1. 您的孩子是罹患惡性腫瘤的病人
2. 有意願了解次世代基因定序檢測

### 疾病或健康議題簡介：

1. 依據國民健康署癌症登記資料庫統計，台灣18歲以下兒童癌症每年約有500名新發個案，常見之癌症有白血病、腦瘤、淋巴瘤、生殖細胞瘤、母細胞瘤、惡性肉瘤等，5年存活率近八成，存活率比成人高。兒童癌症種類多樣，每一種癌症有不同的致病機轉，雖然治癒率逐年上升，但仍有部分病童面臨疾病惡化且無有效治療，需考慮緩和照護。

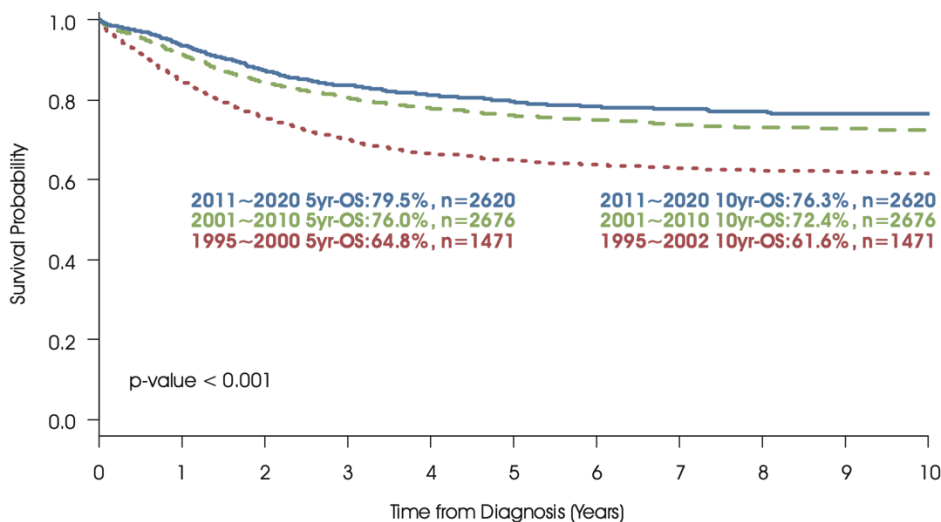
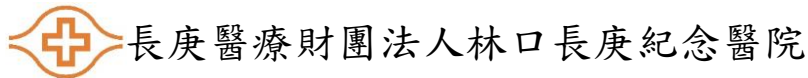


Fig 4-1. Overall Survival of Children Cancer in Taiwan with TPOG Protocols by Cohort. (1995-2020)

圖 4-1. 台灣兒童癌症研究群 TPOG 聯合治療方案 5 年及 10 年整體存活率依診斷世代分組

1995~2000 世代 5 年及 10 年整體存活率分別為 65% 及 62%；  
2001~2010 世代 5 年及 10 年整體存活率分別為 76% 及 72%；  
2011~2020 世代 5 年及 10 年整體存活率分別為 80% 及 76%

2. 針對不同的腫瘤，目前的治療指引均以手術、化學治療及放射治療來達到治癒目標。隨著時代進步，新的檢測方式，例如次世代基因定序檢測，及伴隨檢測結果的



標靶藥物治療，在不同的癌症中經臨床試驗及經驗證實效果。但在兒童癌症的研究中，仍在探索這些新的檢測及藥物對療效的影響。

3. 為提供臨床醫師診療癌症所需之必要檢測，健保署近年來加速給付多項癌症標靶藥物以及用藥前的伴隨式檢測。但即使是成人，次世代基因定序檢測目前仍非健保給付項目。許多用在成人的抗癌標靶藥物，在兒童癌症中也尚未給付。

**醫療選項簡介：**

1. 在2019發表之一篇由美國醫學中心的回溯研究中，分析58位兒童腦瘤病患進行次世代基因定序檢測對臨床決策的影響，指出有24%個案因檢測進一步採取標靶治療；8為低惡性度膠細胞瘤病患中，有7位因標靶治療達到部分反應及穩定狀態；有9%個案因檢測得知先前未知的易罹癌（遺傳性）基因變化。（參考文獻3）
2. 在2021發表之一篇由西班牙多醫學中心的回溯研究中，分析70位兒童惡性肉瘤病患進行次世代基因定序檢測對臨床決策的影響，檢測後6位個案接受了標靶治療，並有78%的反應率。（參考文獻4）
3. 由美國國家癌症研究院(NCI)、兒童腫瘤小組(COG)、及多家藥廠共同合作的研究計劃案MATCH中，在美國多醫學中心，探討難治型兒童及年輕成人惡性腫瘤，進行次世代基因定序檢測的效益，其初步結果於2022年3月的報導中表示：共1000人中，有28%病患可建議進入標靶治療的試驗計畫，並有13%病患實際接受標靶治療。（參考文獻5）
4. 現今健保制度下，腫瘤的傳統基因檢測均以單個突變位點的聚合酶連鎖反應(PCR)為主。此方式雖靈敏度高，但以針對性的常見突變檢測方式，3~5種的突變檢測可能也無法全面的評估腫瘤多樣複雜的基因變異；傳統的PCR方式，也無法偵測到基因的過度活化或靜默表現。次世代基因定序檢測與過去的生物學方式相比，多基因定序的速度及成本遠比過去單基因定序的效率更好，大多可以一次檢測幾十種或超過百種的基因。可幫助臨床醫師找出過去不易找到的突變，甚至有機會由突變結果決定標靶藥物。

**您目前比較想要選擇的方式是：**

- 有興趣進一步了解次世代基因定序，並請醫師協助安排檢測。  
 目前尚未決定。

**請透過以下四個步驟來幫助您做決定**

**步驟一、選項的比較**

進行次世代基因定序檢測	優點	缺點
檢體取得	從已切除的腫瘤或抽血進行檢測，較不具侵入性。	需向病理科申請腫瘤切片萃取基因再進行送檢（ <u>可能有額外費用</u> ）。 有可能因為過去已切除之檢體品質不佳或不具代表性，需考慮再進行腫瘤取樣（或切除）。
費用	不適用。	根據醫院內或生技公司不同的檢測套組，可能介於數萬元至十幾萬元不等，目前無健保給付，需自費。有經濟上之考量，可

		向醫師詢問是否有合適的廠商補助方案。
效益	<p>1. 找出與用藥相關的基因變化，可能改變治療。  <u>(但可能產生額外的治療費用，兒童可能是仿單外使用，標靶治療的療效也可能未有大規模的被驗證其有效性)</u></p> <p>2. 找出可能與遺傳性癌症相關的基因變化，有助於優生保健。</p>	有一定比例無法找出與病情相關之基因變化，無法從此檢測找出合適的用藥或改變照顧方向。但醫療團隊仍會依經驗及現有臨床證據安排適切的治療。
檢測報告回覆時效	不適用。	連同病理科準備檢體及檢測時間，共需約 4 週，等待結果期間，主治醫師仍會安排其他治療方式控制疾病。
<b>「不」進行次世代基因定序檢測</b>	<b>優點</b>	<b>缺點</b>
	<p>無額外費用及檢測時間花費。</p> <p>仍會依照醫師經驗及臨床現有證據安排治療：例如手術、化療、放療、或標靶治療。</p>	<p>依傳統方法可能較難找出腫瘤獨特的突變，並產生新的治療建議。</p> <p>現有的治療可能無法提供更多效益，若癌症控制不佳，則應同時考慮緩和醫療。</p>

**步驟二、您對於醫療方式的考量**

請圈選下列考量因素，0分代表對您不重要，5分代表對您非常重要。

考量因素	不重要					非常重要
罹癌孩童的治癒機會	0	1	2	3	4	5
檢測費用	0	1	2	3	4	5
檢體取得之過程	0	1	2	3	4	5
檢測結果對治療成效的不確定性	0	1	2	3	4	5
檢測報告回覆時效	0	1	2	3	4	5

**步驟三、對於上面提供的資訊，您是否已經了解呢？**

- 接受次世代基因定序檢測，有可能改變治療方向。  
是 否
- 接受次世代基因定序檢測，需取得腫瘤檢體（可能有侵入性）且需自費。  
是 否
- 接受次世代基因定序檢測，結果需等待約四週，這段時間醫師仍會安排合適治療控

制疾病惡化。

是 否

**步驟四、您現在確認好醫療方式了嗎？**

我已確認好提供給我孩子的建議，我決定選擇：(下列擇一)

- 希望進一步了解次世代基因定序，並請醫師協助安排檢測。  
 先選擇不進行次世代基因定序檢測。

我目前還無法決定：

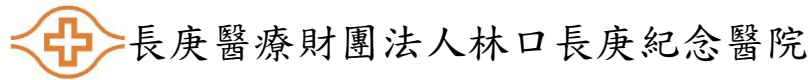
- 我想再與我孩子的主治醫師討論我的決定。  
 我想再與我的家人、朋友討論我的決定。  
 對於以上的治療方式，我想要再了解更多，我的問題是：

**瞭解更多資訊及資源：**

- ◆次世代基因定序(NGS)檢測 健保邀集專家討論。中央健康保險署新聞稿 110-02-26
- ◆兒童癌症基金會 2020 年度報告。2021.8
- ◆Cureus. 2019 Dec 3;11(12):e6281. Clinical Impact of Next-generation Sequencing in Pediatric Neuro-Oncology Patients: A Single-institutional Experience.
- ◆J Pers Med. 2021 Apr 3;11(4):268. Next-Generation Sequencing Identifies Potential Actionable Targets in Paediatric Sarcomas.
- ◆J Clin Oncol. 2022 Jul 10;40(20):2224-2234. Actionable Tumor Alterations and Treatment Protocol Enrollment of Pediatric and Young Adult Patients With Refractory Cancers in the National Cancer Institute-Children's Oncology Group Pediatric MATCH Trial.

**出版日期/更新日期：2023 年 1 月 17 日**

完成以上評估後，您可以攜帶此份結果與您的主治醫師討論。



## 醫病共享決策輔助工具成效評估調查問卷

針對這份決策輔助工具對您的決策影響，請您圈選下列問題中您認同的數字：

這份決策輔助工具是否能...		完全沒有	一點	有些	相當多	非常多
1	讓您準備好做出一個更好的決定？	1	2	3	4	5
2	幫助您思考每個選項的優點及缺點？	1	2	3	4	5
3	幫助您思考哪些優點及缺點是最重要的？	1	2	3	4	5
4	幫助您知道這個決定取決於哪些事情對您最重要？	1	2	3	4	5
5	幫助您組織您自己對這些決定的想法？	1	2	3	4	5
6	幫助您思考在這項決定中您能參與到什麼程度？	1	2	3	4	5
7	幫助您辨識您想詢問醫生的問題？	1	2	3	4	5
8	進行共享決策「前」，在面對目前的醫療問題，您的焦慮程度？	1	2	3	4	5
9	進行共享決策「後」，在面對目前的醫療問題，您的焦慮程度？	1	2	3	4	5
10	這份決策輔助工具，是否有某些描述、圖片、呈現方式或題目，讓您不容易理解或作答？請簡述： _____					
11	您是否有想知道且關係到抉擇的問題，但這份決策輔助工具沒有說明？請簡述： _____					

資料參考來源：財團法人醫院評鑑暨醫療品質策進會