

# 「精準醫療」到底是什麼？跟基因檢測差在哪？2026 實證版

*What is precision oncology in 2026? Beyond the buzzword*

林協霆, MD, 內科專科醫師, 腫瘤內科專科醫師

醫療財團法人辜公亮基金會和信治癌中心醫院 腫瘤內科部 · ORCID: [0009-0002-3974-4528](https://orcid.org/0009-0002-3974-4528)

發表日期：2026/05/11 · 審稿：林協霆 (2026/05/11) · 主題：精準腫瘤醫療 (Precision oncology)

DOI: 10.5281/zenodo.20113023 · 此版本 10.5281/zenodo.20113024 ·

<https://lin.hsiehting.com/posts/2026/precision-oncology-explained>

## 摘要 · ABSTRACT

精準腫瘤醫療不是新口號，而是用 biomarker（基因突變、表現量、免疫標記）來決定哪個藥對哪一群病人有效；2026 在 NSCLC、CML、HER2 乳癌、MSI-H 任何癌、BRCA 突變癌等情境已成熟，但多數實體癌轉移後仍處於混合階段。

「精準腫瘤醫療 (precision oncology)」不是新口號，而是過去 25 年腫瘤學最大的方法學轉變：用 biomarker（基因突變、蛋白表現量、免疫標記）來決定**哪個藥對哪一群病人最有可能有效**，而不是把同一種化療丟給所有同一癌別的病人。2026 年的現況是：CML、非小細胞肺癌 (NSCLC) 的 EGFR / ALK / ROS1 / RET / KRAS G12C、HER2 陽性乳癌、BRCA1/2 突變的卵巢 / 乳 / 胰 / 攝護腺癌、MSI-H / dMMR 任何癌、NTRK 融合任何癌等情境已經非常成熟；但多數實體癌轉移後二線以後仍以傳統化療與免疫治療為主，精準藥物只覆蓋部分病人。本文釐清三個常被混用的詞、回顧關鍵里程碑、整理 2026 哪些癌已進入精準醫療、並回答病人最常問的「我要不要做基因檢測」。

## 閱讀對象

本文設定的讀者為 (a) 想知道「精準醫療到底有沒有用、用在誰身上」的病友與家屬，以及 (b) 在門診常被問同樣問題、想要一份能直接拿來解釋的同業。所有實際治療決策請與您的主治醫師討論。



## 三個常被混用的詞：精準醫療、個人化醫療、標靶治療

詞	定義	範圍
<b>Precision medicine (精準醫療)</b>	以分子 biomarker 把病人分群，再選擇對該群最可能有效的治療策略	涵蓋預防、篩檢、診斷、治療
<b>Personalized medicine (個人化醫療)</b>	早期常與 precision medicine 互用，但語感上偏向「為個別病人量身打造」	易被誤解為「一人一藥」
<b>Targeted therapy (標靶治療)</b>	針對特定分子 (EGFR、HER2、BRAF、ALK 等) 的藥物	是精準醫療的工具之一
<b>Biomarker-driven treatment</b>	治療決策由 biomarker 結果驅動	與 precision medicine 同義使用
<b>Tumor-agnostic therapy</b>	不分癌別、依 biomarker 開藥 (如 NTRK、MSI-H、TMB-H、BRAF V600E)	精準醫療的延伸應用

簡單記憶：精準醫療是策略、標靶治療是工具、Tumor-agnostic 是極端應用。三者不能互換。

## 25 年的關鍵里程碑：從 imatinib 到 tumor-agnostic

精準腫瘤醫療不是某一年突然發生，而是一連串逐步擴張的成功經驗：

年	里程碑	Biomarker	代表藥 / 試驗
2001	慢性骨髓性白血病進入分子標靶時代	BCR-ABL	Imatinib (IRIS) [1]
2001	HER2 陽性乳癌建立標靶治療標準	HER2 過量表現	Trastuzumab (Slamon NEJM) [2]
2009	EGFR 突變 NSCLC 改寫一線治療	EGFR ex19del / L858R	Gefitinib (IPASS) [3]
2014	ALK 融合 NSCLC 建立標靶治療	ALK 融合	Crizotinib (PROFILE 1014)
2015	BRAF V600E 籃子試驗證明 tumor-agnostic 可行	BRAF V600E	Vemurafenib (NCI-MATCH 前驅) [8]
2017	第一個不分癌別的 FDA 核准	MSI-H / dMMR	Pembrolizumab (Le 等 Science) [4]
2018	NTRK 融合 tumor-agnostic 核准	NTRK1/2/3 融合	Larotrectinib (Drilon NEJM) [5]
2019	NTRK 第二個 tumor-agnostic 藥獲准	NTRK1/2/3 融合	Entrectinib (STARTRK-2) [6]
2020	KRAS G12C 從「不可成藥」變可成藥	KRAS G12C	Sotorasib、adagrasib
2022	HER2-low 乳癌出現新治療類別	HER2 IHC 1+ / 2+ ISH-	Trastuzumab deruxtecan (DESTINY-Breast04) [7]

每一個里程碑共通模式都是：先用分子工具找出可治療的亞群，再針對該亞群跑試驗。這也是精準腫瘤醫療最核心的方法學。

## 2026 年：哪些癌算「進入精準醫療」？

不是每個癌別、每個分期都同步進入精準時代。下表整理 2026 年主要實體癌與血液癌的精準覆蓋程度：

### 已成熟（一線就以 biomarker 決定治療）

- **非小細胞肺癌（轉移）**：EGFR、ALK、ROS1、RET、BRAF V600E、KRAS G12C、MET ex14 跳躍、HER2 變異、NTRK 等至少 9 個 biomarker 進入常規檢測；NCCN 與 ESMO 均建議所有腺癌一線前必做 NGS。EGFR ex19del / L858R 一線 osimertinib 中位無惡化存活約 18.9 個月。
- **慢性骨髓性白血病（CML）**：BCR-ABL TKI 為標準一線，5 年存活率約 90%。
- **HER2 陽性乳癌**：早期及轉移性均依 HER2 IHC / ISH 決定治療。
- **BRCA1/2 致病突變的卵巢／乳／胰／攝護腺癌**：PARP 抑制劑（olaparib、talazoparib、niraparib、rucaparib）為一線或維持治療標準。
- **MSI-H / dMMR 任何癌**：免疫治療 pembrolizumab、dostarlimab 在多種癌別取得 tumor-agnostic 核准。
- **NTRK 融合任何癌（< 1% 罕見）**：larotrectinib、entrectinib tumor-agnostic 核准，ORR 約 70–80%。

### 部分進入（部分病人受益）

- **轉移性大腸癌**：RAS / BRAF / HER2 / MSI / NTRK 影響治療路線；BRAF V600E 已有 encorafenib + cetuximab，但仍多數病人靠化療為主。
- **轉移性攝護腺癌**：BRCA、ATM 等 HRR 突變約 20–25%；可使用 olaparib、niraparib + abiraterone。
- **轉移性胰臟腺癌（PDAC）**：gBRCA 約 5–7% 可用 olaparib 維持治療；KRAS G12C 約 1–2% 可用 sotorasib / adagrasib；2026 年起 RAS(ON) 抑制劑 daraxonrasib 進入後線試驗。
- **轉移性乳癌（HR+ / HER2-）**：PIK3CA、ESR1、HER2-low、BRCA 變異各自影響選藥。
- **黑色素瘤**：BRAF V600 約 50%、可用 BRAF/MEK 雙標靶；其餘以免疫治療為主。

### 尚未進入（精準藥物覆蓋極低）

- **小細胞肺癌（SCLC）**：分子標靶仍少，主要靠化療 + 免疫治療。
- **多數肝癌、食道鱗癌、頭頸鱗癌**：少數可治療突變，主流仍是化療 + 免疫治療。
- **多數實體癌的二線後**：抗藥後新生突變的偵測與對應藥物仍在試驗階段。

精準 ≠ 100% 有效

精準腫瘤醫療大幅延長中位存活、改善生活品質，但**長期完全反應仍是少數情境**。原因包括：(1) 腫瘤亞群異質性（subclonal heterogeneity）、(2) 抗藥性突變（如 EGFR T790M、C797S）、(3) bypass pathway 活化（MET 擴增、HER2 擴增）、(4) 表型轉變（NSCLC 轉成小細胞癌）、(5) 檢體量不足或檢測失敗。任何「精準藥物 = 治癒」的說法都過度簡化。

## 精準醫療的真實限制：不是只有藥物

限制	內容
腫瘤異質性	同一顆腫瘤內不同細胞群帶不同突變；切片可能漏掉小族群
抗藥性必然發生	多數標靶藥中位反應時間 1-3 年，之後幾乎都會抗藥
檢測成功率	NGS panel 即使在學術中心成功率約 80-90%，社區醫院常更低
檢體量不足	小切片、細針抽吸常難以做完整 NGS
時間壓力	NGS 結果通常 2-3 週，有些病人撐不到結果就需先治療
健保 / 自費差異	台灣 2024 起健保部分給付 NGS，但僅限特定癌別與條件；自費約 5-15 萬元
可用藥物落差	即使檢出可治療突變，仍可能因健保限制、仿單外使用而需自費
後線匱乏	第一線抗藥後，是否有第二、三線精準藥物，因癌別差異極大

## 病人實務：什麼時候要主動問醫師「我有做相關基因檢測嗎？」

精準醫療的好處只有在**檢測有做、結果有讀、結果有用到治療決策時**才會出現。下列情境建議主動詢問：

### 1. 確認自己癌別需要哪些檢測

在第一次與主治醫師討論治療前，把自己的癌別、分期、是否轉移寫下來，問：「依 NCCN 或 ESMO 指引，我這個癌別在這個分期有沒有需要做的 biomarker 或 NGS 檢測？」例如轉移性肺腺癌、轉移性大腸癌、轉移性乳癌、轉移性攝護腺癌、卵巢癌、胰臟癌通常都建議檢測。

### 2. 確認檢體量與檢測時程

詢問：「我的切片或手術檢體還夠不夠做 NGS？需不需要再切片？結果大約多久會出？」如果切片不足，現在已可做液態切片 (liquid biopsy / ctDNA)，但敏感度較低 (轉移性病灶約 60–80%)。

### 3. 拿到報告時主動讀「actionable mutation」

報告通常會分 Tier I (已有核准標靶藥)、Tier II (試驗中或仿單外)、Tier III/IV (意義不明)。請主治醫師說明：「我有沒有 Tier I 或 Tier II 的可治療突變？對應藥物是哪一個？健保有沒有給付？沒給付的話自費約多少？」

### 4. 抗藥或惡化時，再問一次

第一線標靶藥惡化後，部分癌別 (如 NSCLC、HR+ 乳癌、攝護腺癌) 建議再做一次 NGS 或 ctDNA，找抗藥性突變 (T790M、C797S、ESR1 等)，決定第二線。**不要假設第一次的檢測結果一直有效。**

## 適應症、禁忌症與風險揭露

---

### 哪些情境適合考慮精準腫瘤醫療

- 多數轉移性實體癌與血液癌，於治療決策前
- 某些早期癌的輔助治療決策 (如 HER2 陽性乳癌、Oncotype DX 復發風險評估)
- 第一線標靶治療抗藥惡化後，重新規劃下一線
- 罕見癌或原發部位不明癌 (CUP)，用 NGS 找可治療突變

### 哪些情境精準醫療幫助有限

- 體能狀態極差、預期壽命以週計算
- 已知無 actionable mutation 且無新試驗可進入
- 檢體量極少、無法重新切片，且 ctDNA 也無法檢出
- 僅在意「有沒有突變」、不打算依結果改變治療

### 風險揭露

- NGS 為自費或部分健保給付，不同實驗室與 panel 結果可能有差
- 部分對應藥物為仿單外使用 (off-label) 或臨床試驗中，健保不給付
- 檢測可能找到 germline (生殖系) 變異，對家族成員有遺傳諮詢意涵，須事前同意

- 「找到突變 ≠ 一定有藥」、「有藥 ≠ 一定有效」、「有效 ≠ 永久有效」三件事要先說清楚

#### 跨試驗比較的限制

本文表格中各情境的反應率、無惡化存活時間取自不同年代、不同族群、不同對照組的試驗，**不可用來跨癌別跨試驗排序**。實際治療決策需以個別病人的癌別、分期、共病、檢測結果與可及性綜合判斷。



## 給病人與家屬的一句話總結

精準腫瘤醫療在 2026 年已不是宣傳詞，而是非小細胞肺癌、CML、HER2 乳癌、BRCA 突變癌、MSI-H 任何癌、NTRK 融合癌等情境的標準作業流程。但「進入精準醫療」需要三件事同時發生：**(1) 適合的癌別與分期、(2) 完成的 biomarker / NGS 檢測、(3) 有可對應且可取得的藥物**。任何一環缺失，精準的好處就打折。最有用的一句話是：在第一次與主治醫師討論治療前，問清楚「我的癌別在指引上需要做哪些檢測，已經做了沒有」。

## 參考文獻

1. O'Brien SG, Guilhot F, Larson RA, et al. **Imatinib Compared with Interferon and Low-Dose Cytarabine for Newly Diagnosed Chronic-Phase Chronic Myeloid Leukemia (IRIS)**. *N Engl J Med*. 2003;348(11):994-1004. doi:10.1056/NEJMoa022457
2. Slamon DJ, Leyland-Jones B, Shak S, et al. **Use of Chemotherapy plus a Monoclonal Antibody against HER2 for Metastatic Breast Cancer That Overexpresses HER2**. *N Engl J Med*. 2001;344(11):783-792. doi:10.1056/NEJM200103153441101
3. Mok TS, Wu Y-L, Thongprasert S, et al. **Gefitinib or Carboplatin–Paclitaxel in Pulmonary Adenocarcinoma (IPASS)**. *N Engl J Med*. 2009;361(10):947-957. doi:10.1056/NEJMoa0810699
4. Le DT, Durham JN, Smith KN, et al. **Mismatch repair deficiency predicts response of solid tumors to PD-1 blockade**. *Science*. 2017;357(6349):409-413. doi:10.1126/science.aan6733
5. Drilon A, Laetsch TW, Kummar S, et al. **Efficacy of Larotrectinib in TRK Fusion–Positive Cancers in Adults and Children**. *N Engl J Med*. 2018;378(8):731-739. doi:10.1056/NEJMoa1714448
6. Doebele RC, Drilon A, Paz-Ares L, et al. **Entrectinib in patients with advanced or metastatic NTRK fusion-positive solid tumours: integrated analysis of three phase 1-2 trials**. *Lancet Oncol*. 2020;21(2):271-282. doi:10.1016/S1470-2045(19)30691-6
7. Modi S, Jacot W, Yamashita T, et al. **Trastuzumab Deruxtecan in Previously Treated HER2-Low Advanced Breast Cancer (DESTINY-Breast04)**. *N Engl J Med*. 2022;387(1):9-20. doi:10.1056/NEJMoa2203690
8. Hyman DM, Puzanov I, Subbiah V, et al. **Vemurafenib in Multiple Nonmelanoma Cancers with BRAF V600 Mutations (basket trial)**. *N Engl J Med*. 2015;373(8):726-736. doi:10.1056/NEJMoa1502309
9. Robson M, Im S-A, Senkus E, et al. **Olaparib for Metastatic Breast Cancer in Patients with a Germline BRCA Mutation (OlympiAD)**. *N Engl J Med*. 2017;377(6):523-533. doi:10.1056/NEJMoa1706450
10. Mateo J, Steuten L, Aftimos P, et al. **Delivering precision oncology to patients with cancer**. *Nat Med*. 2022;28(4):658-665. doi:10.1038/s41591-022-01717-2

## 引用整理協力：OpenEvidence (Ask OpenEvidence Light, 2026/05/11 查詢)

---

SOURCE <https://lin.hsiehting.com/posts/2026/precision-oncology-explained>

CITATION 林協霆. 「精準醫療」到底是什麼？跟基因檢測差在哪？2026 實證版. 林協霆 · 臨床筆記. 2026/05/11.  
doi:10.5281/zenodo.20113023

LICENSE CC BY-NC-ND 4.0 — 文章內容依 [Creative Commons 姓名標示-非商業性-禁止改作 4.0 國際](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/) 授權公開使用。

DISCLAIMER 本文整理公開發表之臨床試驗結果與 NCCN/ASCO/ESMO 治療指引，僅供醫學新知與病人衛生教育參考，不構成個別醫療建議，亦不取代主治醫師之診療判斷。實際治療決策請與您的主治團隊面對面討論。