

檢測流程



注意事項：

- 若檢體品質不良（如凝血、溶血、核酸降解），組織或血液檢體量不足等，將請受檢者重新採檢，以確保檢測之準確度。
- 慧智基因僅提供技術檢測服務並出具技術檢測結果，結果之臨床解釋及相關醫療問題，建議應向專科醫師諮詢。
- 詳細檢測細節，請參閱同意書相關條文。

參考資料：

- 衛生福利部國民健康署：110年癌症登記報告
- NCCN Guidelines Uterine Neoplasms Version3.2024
- Nature*. 2013;497:67–73
- J Clin Invest*. 2016;126(6):2334–2340
- Science*. 2017;357:409–413
- JAMA Oncol*. 2019;5(10):1504–1506

我選擇慧智基因



全程台灣完成
國際級品質保證，台灣在地全程完成，零航空運送汙染風險。



最新次世代檢測技術
高準確度NGS平台基因掃描，提供完整基因變異資訊。



臨床醫學資料庫即時更新
國際性癌症資料庫及全球性最新檢測研究同步匯入與更新。



臨床醫師報告簽核
由臨床醫師檢視報告，確保檢測內容正確性及臨床價值。



提供雙平台後續確認
若檢測結果出現基因變異，會針對異常點位進行確認，檢測服務完善精確。

本衛教資訊係合作檢驗機構提供
詳細檢測資訊請洽醫師詢問



更多產品資訊



首選慧智專區

慧智基因醫學實驗室

T +886-2-2382-6615 F +886-2-2382-6617
100 台北市中正區寶慶路27號
www.sofiva.com.tw

© 2024.12 慧智基因股份有限公司 SOFIVA GENOMICS CO., LTD. All Right Reserved.

子宮內膜癌基因分型

Endometrial Cancer Genetic Subtypes

基因分型更準確，預後治療全評估



- 專業臨床醫師創立
- 基因檢測領導品牌
- 早期評估預後風險
- 臨床醫師報告簽核
- 採用NGS尖端技術



SOFIVA
GENOMICS

慧智基因

檢測項目	子宮內膜癌基因分型
基 因 數	6基因：POLE、MLH1、MSH2、MSH6、PMS2、TP53
檢測平台	1. 次世代定序NGS 2. STR (MSI) 分析
解 析 范 圍	1. 相關基因全外顯子 2. 特定基因座MSI檢測

建議檢測時間

根據FIGO、NCCN等國際子宮內膜癌照護指引建議，在初步評估子宮內膜癌時，就可以進行基因分型，以利後續治療方式的擬定。

常見問答Q&A

子宮內膜癌基因分型除了分型結果外，還能提供給我什麼額外的資訊嗎？

根據研究指出，POLE突變型 (POLEmut) 或是錯誤配對修復缺陷型 (MMRd/MSI-h) 的病患，可從免疫治療中得到助益。

因此，當您有進行免疫治療的需求時，可參考分型結果，若為POLEmut或MMRd/MSI-H的病患，則較能受益於免疫治療。

個人隱私

慧智因為維護每位檢測者的隱私，除了您的醫療人員，在沒有您的授權之下，所有檢測報告都不會提供給其他任何機構。

基因分型新方式、治療更精準！

FIGO、NCCN等國際子宮內膜癌照護指引建議

什麼是子宮內膜癌基因分型？

子宮體癌是台灣女性癌症十大發生率中的第五名¹，而子宮內膜癌 (Endometrial carcinoma) 是子宮體癌中最常見的組織形態，依不同的病理組織形態又可分成不同的類別，其中最常見的為子宮內膜樣癌 (Endometrioid carcinoma)，它佔了發生率的80%以上，再來則為預後較惡性的漿細胞癌 (Serous carcinoma)。

不同類別的子宮內膜癌其腫瘤的惡性程度也不相同，為了讓病患接受更適切的治療方式，NCCN在最新照護指引中建議在初步評估子宮內膜癌時，就應該加入基因分型的方式，將患者分為四個子型^{2,3}分別為：

1. POLE突變型
(POLE mutation, **POLEMut**)
2. 錯誤配對修復缺陷型
(mismatch repair deficiency, dMMR)
3. 無特異分子特徵型
(no specific molecular profile, NSMP)
4. p53異常型
(p53 abnormal, p53abn)

此四種子型可區分不同的腫瘤特性及預後，協助醫生為病患擬定更精準的治療策略。

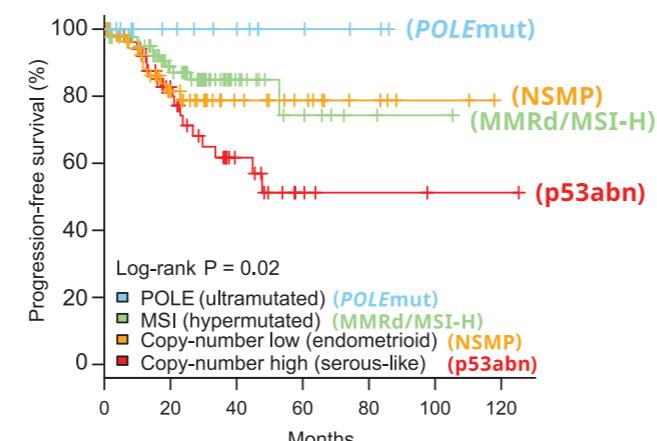
為什麼需要進行子宮內膜癌基因分型？

對於子宮內膜癌的治療方式多為手術切除後，再依照病患癌症的風險高低給予輔助性治療。然而，在最常見類別的子宮內膜樣癌患者中，還能區分出預後好及預後差、較惡性的族群，但這些族群依現行評估病患癌症風險高低的方式，根本無法有效辨別出來，不只可能會低估患者癌症的惡性程度，也無法區分子宮內膜樣癌患者的預後情形。

因此，透過子宮內膜癌基因分型加上現行臨床評估的方式，可以更有效、更全面性的評估病患腫瘤的惡性程度，找出預後最好及最差的患者，協助醫生分別給予最適切的治療方式。

不同分型的病患預後情形都不同！

POLEMut分型較佳，MMRd/MSI-H及NSMP次佳，p53abn較差



Adapted from *Nature*. 2013;497:67–73.

慧智子宮內膜癌基因分型 + 現行臨床分型：協助找出預後最好及最差的族群

檢測項目	子宮內膜癌基因分型	現行臨床分型				
	NGS + MSI檢測 (STR分析)	影像	腫瘤分級	FIGO分期	病理組織形態	淋巴血管間隙浸潤情形
分型結果	POLEMut	子宮內膜樣癌				
	MMRd/MSI-H					
	NSMP					
	p53abn					
特色	基因分型優勢： 1. 可從子宮內膜樣癌中區分出預後較差、風險較高的族群。 2. 基因定序分型上再現性高。 3. 即時評估癌症的惡化程度。	現行臨床上評估劣勢： 1. 只以病理組織形態無法區分出預後較差、風險較高的族群。 2. 診斷分型上具有歧異性。 3. 術前進行腫瘤分期時，可能低估癌症的惡化程度。				
	分型特色					

	POLEMut	MMRd/MSI-H	NSMP	p53abn
預後情形	最佳	次佳	佳	較差
特色	POLE基因突變	高度的微衛星不穩定	相較於其他三型無明顯特殊基因變異	TP53基因變異 基因劑量高度變異
免疫治療	可從免疫治療中得到助益 ^{4,5,6}	—	—	—