



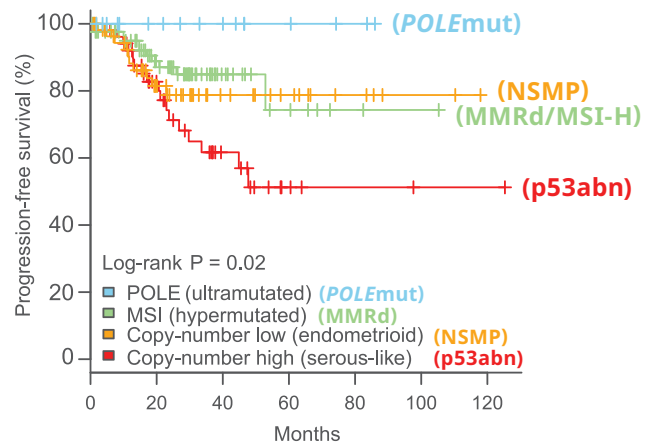
子宮內膜癌基因分型

基因分型新方式、治療更精準

■ 為什麼子宮內膜癌病人要做基因檢測？

子宮內膜癌病人在手術後，醫師會依據復發風險及臨床表徵，評估是否需要進行術後的放療或化療，而基因檢測可以將子宮內膜癌分成四種不同的基因分型並評估病人預後，進而找出最適合的治療方式¹。

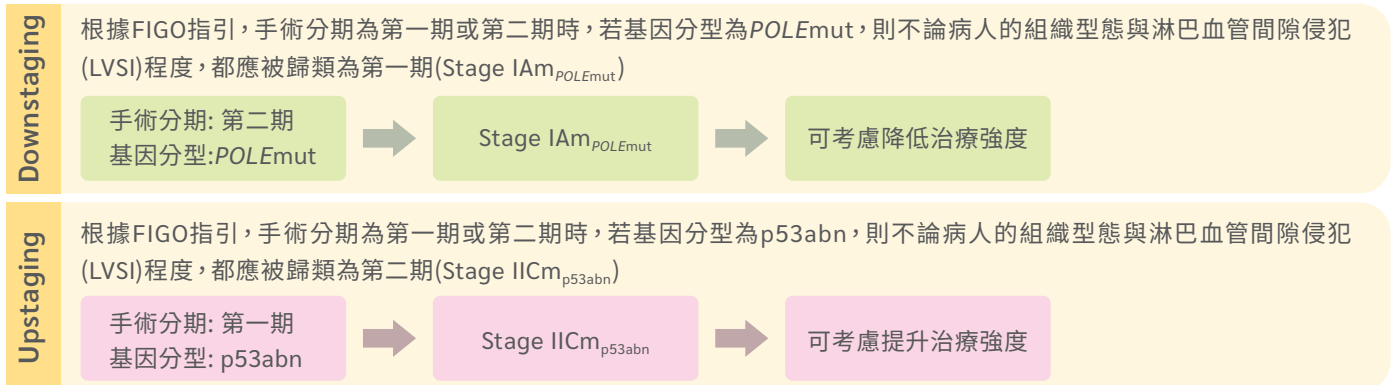
分型縮寫	分型名稱	預後評估
POLEmut	POLE突變型	最佳
MMRd	錯誤配對修復缺陷型	次佳
NSMP	無特異分子特徵型	
p53abn	p53異常型	最差



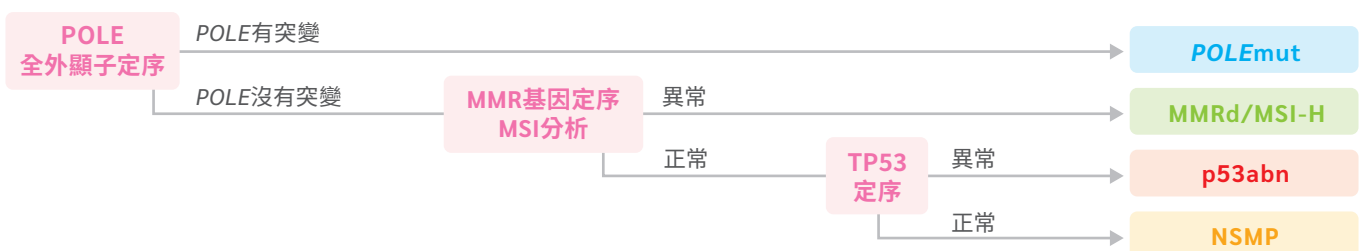
Adapted from Nature. 2013;497:67-73.

■ FIGO國際婦產科聯盟: 建議進行基因分型

FIGO國際婦產科聯盟發布的指引中，建議所有子宮內膜癌病人都應進行基因分型，將病人分為POLEmut、MMRd、NSMP及p53abn四種分型，並提及POLEmut、p53abn在特定情況下會影響病人分期(upstaging/downstaging)²。



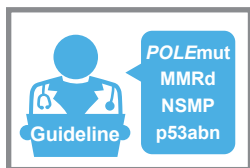
子宮內膜癌病患分型流程



子宮內膜癌基因分型

檢測特色、規格說明

■ 慧智子宮內膜癌基因分型特點：



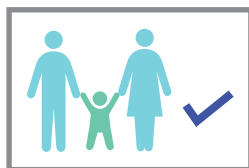
加入基因及分子分型
國際指引建議

FIGO、NCCN、ESGO等國際指引建議最初診斷子宮內膜癌時，加入基因及分子分型評估，以利分期及治療策略的擬定³⁻⁵。



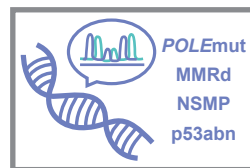
幫助評估治療助益
免疫治療

POLEmut、MMRd分型患者：可以從免疫治療中得到助益⁶。



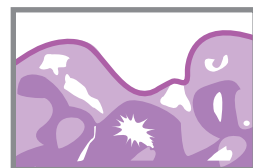
評估遺傳性癌症
Lynch syndrome

NGS搭配Sanger定序：後續確認MMR基因異常點位為遺傳性或是自發性突變，及MSI高低，協助釐清患者是否為遺傳性疾病Lynch syndrome。



更明確的分型方式
基因分型一次完成

• 利用NGS進行基因分型：可從其他分型中區分出POLE突變型的患者。
• 只需要做一次NGS的基因分型檢測，即可將患者進行分型。



找出預後最好及最差的族群
患者後續治療

• 預後最好：不過度治療。
• 預後最差：積極治療。

■ 慧智子宮內膜癌基因分型檢測規格：

檢體種類	石蠟包埋切片+全血(紫頭管)
檢測範圍	SNV、InDel、MSI ^[1]
檢測技術	Hybrid capture-based NGS STR (short tandem repeats)分析 ^[1] Sanger定序 ^[2]
平均定序深度	>500x (靈敏度>99.0%)
檢測基因	以下6個基因 (全外顯子+剪切區間定序) POLE、MLH1、MSH2、MSH6、PMS2、TP53
結果判讀	依據基因檢測結果，將病患分為以下四種分型之一 POLEmut, MMRd, NSMP, p53abn
檢測時間	15個工作天 ^[3]

[1]運用STR(short tandem repeats)可分析特定序列(BAT 25, BAT 26, NR 21, NR 24, MONO 27)的長度多型性，分析細胞是否發生微衛星不穩定 (Microsatellite instability, MSI)。

[2]若組織檢體測得特定基因突變比率>30%，慧智將免費以桑格定序(Sanger)分析全血檢體，確認是否為遺傳性突變。

[3]檢測時間以慧智基因收齊合格檢體後開始計算。

■ 慧智子宮內膜癌基因分型檢測流程：



參考資料：

- 1.衛生福利部國民健康署：110年癌症登記報告
- 2.Integrated Genomic Characterization of Endometrial Carcinoma. *Nature*. 2013;497:67-73
- 3.FIGO staging of endometrial cancer: 2023. *Int J Gynaecol Obstet*. 2023 Aug;162(2):383-394
- 4.ESGO / ESTRO / ESP guidelines for the management of patients with endometrial carcinoma. *Int J Gynecol Cancer*. 2021 Jan;31(1):12-39.
- 5.NCCN Uterine Neoplasms Version 3.2024
- 6.Evaluation of POLE and POLD1 Mutations as Biomarkers for Immunotherapy Outcomes Across Multiple Cancer Types. *JAMA Oncol*. 2019 Oct 1;5(10):1504-1506.



SOFIVA
GENOMICS

慧智基因

慧智基因醫學實驗室 www.sofiva.com.tw

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

©2025.01 慧智基因股份有限公司 SOFIVA GENOMICS CO., LTD. All Right Reserved.