

# 精準醫療治癒罕見骨盆腔肉瘤

焦點話題

◎林口長庚腫瘤科主治醫師 黃文冠  
◎林口長庚一般外科系主任 葉俊男 校閱

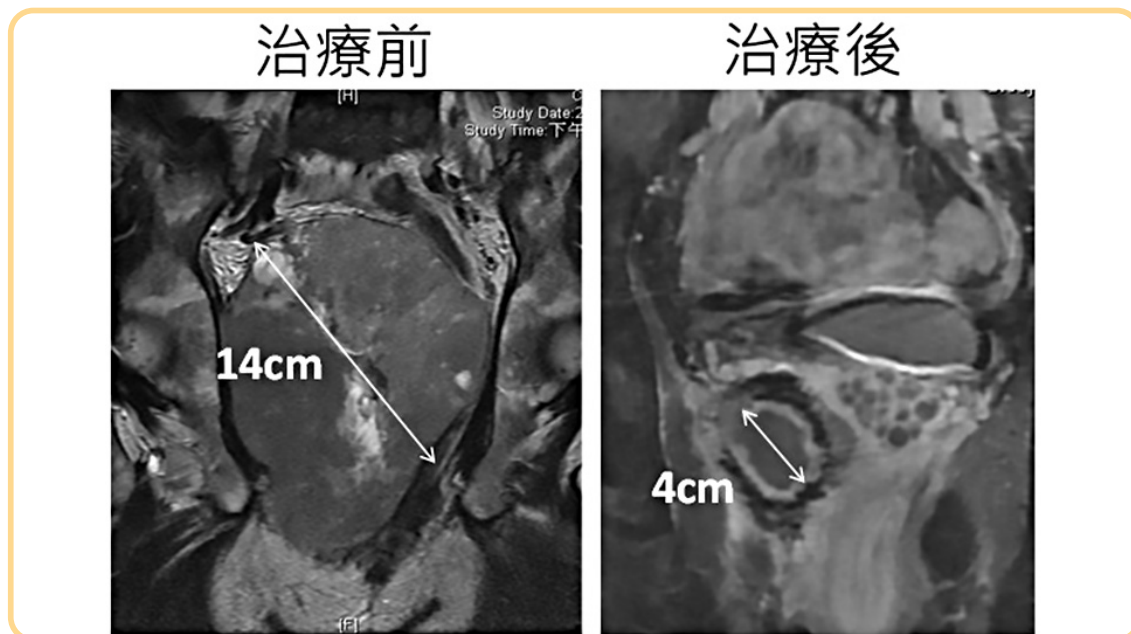
**林**口長庚去年收治一名因解尿與排便困難就醫的 43 歲運輸業司機，病人身體狀況愈來愈差，負責診治的一般外科系葉俊男主任以影像檢查與病理切片診斷出直徑 10 公分大的肉瘤，明顯壓迫到膀胱與直腸。一開始以胃腸道基質瘤一線標靶藥物進行治療，但腫瘤持續惡化變大至 14 公分，病理科黃士強醫師進一步分析確認帶有罕見的 NTRK 基因融合。使用口服標靶藥物 NTRK 蛋白抑制劑治療 3 個多月後，檢查發現腫瘤縮小到 4 公分，泌尿腫瘤科林柏宏醫師再以達文西輔助腹腔鏡手術精細切除殘餘腫瘤，保留了直腸與膀胱原本的功能，透過多科際團隊合作，讓病人維持既往的生活品質且順利繼續司機工作。至今滿一年未復發，順利重返職場，解除原本擔心膀胱

重建和人工肛門的危機。

## 以精準醫療發揮最佳處置

葉俊男主任表示，此案例體現精準醫療對於惡性腫瘤的顯著療效，將一個以傳統手術要骨盆腔大範圍切除、合併人工肛門及尿道重建手術的個案，轉變為透過基因檢測，給予精準標靶藥物治療讓腫瘤縮小。林柏宏醫師認為，能讓病人重新回到工作與生活，且不需要人工造口或引流袋，是本個案重要的臨床價值。這個案例報告已被刊登在 2023 年 1 月國際知名期刊「美國臨床癌症學會精準腫瘤期刊 (JCO Precision Oncology)」。

NTRK 基因中文名稱為神經營養因子受體絡氨酸激酶，活化後會促進細胞增殖與分化等功能。NTRK 基因融合是指不同染



▲ 標靶藥物治療前(左)腫瘤約 14 公分大，治療後縮小至 4 公分(右)

色體之間或同一條染色體內發生基因之間重新排列，使得 NTRK 基因與其他基因緊密結合在一起。NTRK 基因融合會導致細胞的酪胺酸激酶訊號的異常激活，促進部分兒童或成人實體腫瘤發展，研究顯示 NTRK 基因融合是重要的致癌驅動因子。

雖然帶有 NTRK 基因融合並不常見，在所有實體腫瘤約占 1%，但已有對應的標靶藥物 NTRK 蛋白抑制劑，能抑制腫瘤細胞內異常的 NTRK 活化訊號傳遞，展現顯著的腫瘤反應療效。第一代 NTRK 蛋白抑制劑有兩種口服標靶藥物，台灣的食品藥物

管理署已許可上市，適應症用於帶有 NTRK 基因融合的實體腫瘤，不過目前於成人尚未有健保給付。

#### ● NTRK 基因融合的肉瘤為罕見癌症不易發現

骨盆腔肉瘤非常見癌症，民眾若出現腹痛、噁心、嘔吐、易飽足感、脹氣等腸胃不適症狀，或排便解尿困難，最好就醫接受詳盡檢查。病人亦應耐心配合醫師指示接受治療，藉由精準基因檢測與精準醫療，有機會獲得很好的治療成效且保有以往生活品質。👉