

細胞檢體在分子診斷 檢測的角色

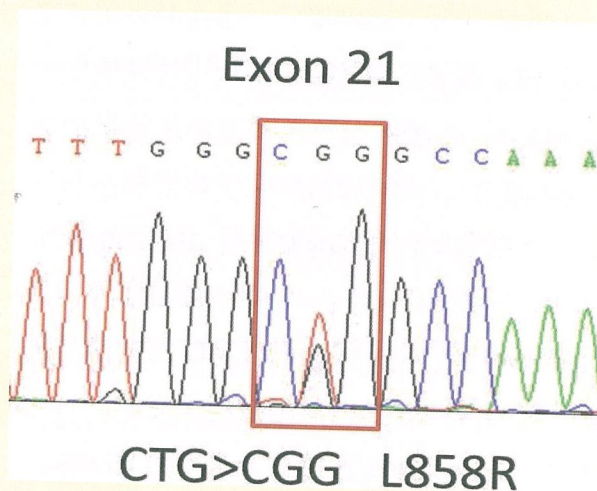
文/解剖病理科 李憶如 組長
許振東 主任

在過去的十年，我們可以看到分子診斷檢測的數量和效益有著極大的成長，其運用跨越廣泛的醫療業務，包括診斷、治療的選擇和疾病的監測。利用分子診斷檢測部分是因為對相關疾病和治療的分子機制有所了解，另一部分是由於技術的進步促使分子診斷檢測可以較容易的完成；因此在這屬於「個人化醫療」的時代，分子診斷檢測在疾病分類上的作用只會擴大，而如何將檢體適當和及時的處理，病理醫師扮演著極重要的角色。

微創手術是外科發展的趨勢，傷口小、感染率低、減少疼痛及住院時間，連帶著病理檢體取樣也獲得較小的檢體。隨著分子技術的不斷發展和體認到小檢體測試的必要性，細胞檢體已被證明是分子診斷檢測中非常好的檢體來源。例如：利用細針穿刺（fine-needle aspiration）來診斷軟組織肉瘤（soft tissue sarcomas）及做其分子診斷檢測已有超過十年的研究；利用液態薄層抹片細胞（liquid-based cervical cytology）檢測人類

乳頭狀瘤病毒（human papillomavirus）更顯示細胞檢體的分子診斷檢測可用來輔助病理診斷。

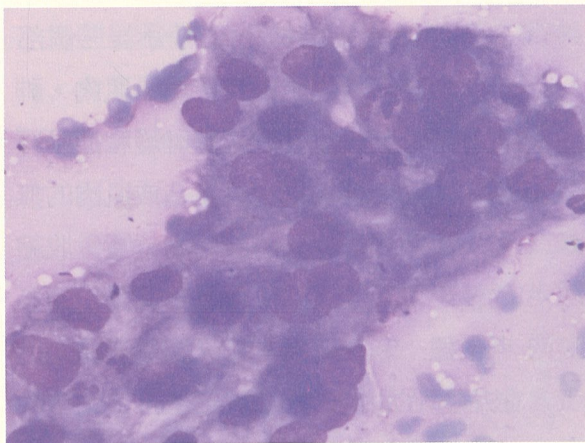
細胞檢體在分子診斷檢測的潛在應用是顯而易見的。在某些情況下，許多晚期癌症，原發腫瘤的切除較為困難；而在有些個案，術前的輔助治療可能會對病變引起顯著的變化，包括腫瘤會變小或沒有殘留的腫瘤細胞可供作分子診斷檢測，因此，在這樣的個案要對腫瘤的分子檢測做最好的評估診斷採樣，往往會是細胞檢體。在接受標靶治療的患者中，隨著時間的推移評估腫瘤的分子



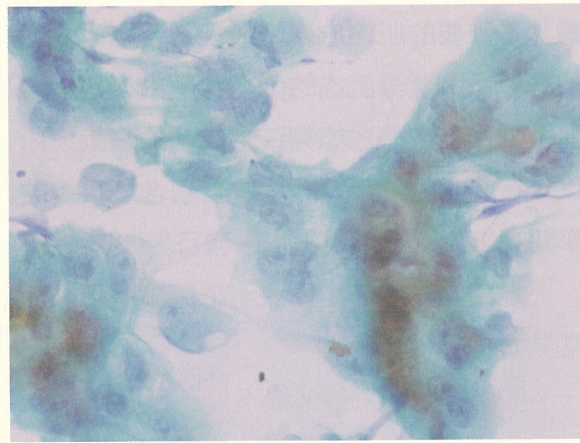
圖一：EGFR gene mutation test

檢測是治療中的關鍵，細針穿刺可能是為獲取組織的主要方法。重要的是，為了評估標靶治療的結果而須進行腫瘤的採樣，所取得的檢體應優先用於分子診斷檢測；病理醫師也應逐漸瞭解到，切取的檢體除了能提供正確的病理診斷，應該避免做過多的免疫染色，將檢體保留用於進行分子診斷檢測。

分子實驗室越來越認識到需要使用小檢體來做檢測，而且也必須藉由確效試驗（Validation Test）來驗證所選用的細胞檢體是否適用於分子診斷檢測。隨著以小檢體來做檢測的需求增加，決定檢體是否可以進行檢測的責任將落在病理醫師的身上。病理醫師在分子診斷檢測的角色介於分子實驗室和臨床團隊之間的溝通橋樑，可與臨床醫師溝通針對適當的檢體選擇適當的分子診斷檢測方式，且瞭解各種分子診斷檢測方法的侷限性，以獲得正確的分子診斷檢測結果，使病人得到適當的治療。



圖二：Lung aspiration-Liu's stain



圖三：Lung aspiration-PAP stain