

# 结直肠癌患者为什么要做基因检测？

复旦大学附属肿瘤医院病理科 复旦大学上海医学院肿瘤学系 谭 聪

## 一、基因检测的作用是什么？

随着医药学的发展，基因检测在肿瘤的诊治中的作用愈发重要。就好比打仗，基因检测为我们提供了敌方的具体情况，如果来的是陆军，我们就上坦克，来的是空军，我们就用导弹。

基因检测的最主要作用是指导治疗，通过基因检测筛选出适合靶向治疗的人群，哪些人适合用药，哪些人不适合用药：

一种是排除性的，如有 *RAS* 突变的患者，对抗 *EGFR* 药物治疗可能是无效的，这个原理就是上游的水管破了，你去堵下游，那是无用的；而对于一些特殊的突变，如 *KRAS* G12C 和 *BRAF* V600E 突变的患者可以使用针对这些靶点的药物，能做到真正的“精准”治疗。

再比如 *MMR* 和 *MSI* 检测，这个检测有 3 个方面的用途：第一，对于 *MMR* 缺失的患者，免疫治疗效果是好的，有些患者用免疫治疗甚至能达到“治愈”的效果；第二，这部分患者预后较好，所以对于某些分期同时又是 *dMMR* 的患者，就可以免除手术后的辅助治疗（如化疗）；第三，肠癌有一部分是遗传性的，如林奇综合征，通过这个检测，结合家族史，可以筛选出有家族遗传性的肠癌。而对这部分患者的直系亲属，需要更严格的肿瘤筛查，以便早期发现肿瘤，进行干预。

## 二、何时进行基因检测呢？

首先是初诊时，医生需要知道肿瘤的基因状态来指导治疗用药；其次，比如肿瘤进展了，也就是药物失效的时候，需要通过基因检测排除是不是发生了耐药突变，或者寻求新的治疗靶点；当然，对于有家族史的个体，随时可以通过抽血的基因检测来明确是否有胚系突变。

## 三、基因检测需要准备哪些材料呢？

基因检测一般是通过提取活检或者手术标本的 *DNA* 或者 *RNA* 去进行检测。首先要确定检测的组织一定是肿瘤组织；其次，在送检的组织中需要肿瘤组织达到一定的比例，检测才是有效的，不然结果也可能是假阴性。具体的操作流程还需要具体听从医生的指导。

（本文编辑：赵广智）