

# 台灣年輕成年女性進行基因篩檢之成本效益分析-以乳癌及 卵巢癌為例

成果歸屬計畫名稱：112 年度 真實世界數據醫藥應用科技評估計畫

計畫補助單位：衛生福利部

執行單位：財團法人醫藥品查驗中心醫藥科技評估組

## 摘要及關鍵字

**目的：***BRCA1/2* 基因變異被發現與遺傳性乳癌和卵巢癌 (hereditary breast and ovarian cancer, HBOC) 相關，此類癌症被認為是醫學上可操作的 (medically actionable)，若能及早發現特定基因變異，並進行處置或追蹤，可以降低發展成疾病的機會。基於及早對年輕成年女性進行基因篩檢找出帶有 *BRCA1/2* 變異的族群且定期追蹤，有提早發現癌症並增加存活率的可能性，本研究與國家衛生研究院 (以下簡稱國衛院) 團隊合作，蒐集當前相關實證並結合我國真實世界數據，評估年輕成年女性 *BRCA1/2* 基因篩檢於乳癌及卵巢癌之成本效益，冀望研究結果能供未來相關醫療資源配置及政策擬定之參考。

**方法：**本研究透過彙整 *BRCA1/2* 基因篩檢於乳癌及卵巢癌的相關指引與文獻、國際醫療科技評估組織建議等，以瞭解目前臨床應用情境；並透過文獻回顧、專家意見諮詢及本土資料蒐集等，建立適合的經濟評估模型，評估年輕成年女性 *BRCA1/2* 基因篩檢於乳癌及卵巢癌之成本效益。

**結果：**關於高風險罹患 HBOC 之成年女性進行 *BRCA1/2* 基因篩檢在療效方面的系統性文獻回顧結果，共查獲 11 篇相關文獻，包含 1 筆臨床試驗、2 筆回溯性世代研究、6 筆臨床指引及 2 筆醫療科技評估報告。整體來說，具有 *BRCA1/2* 基因變異的高風險罹患 HBOC 之成年女性，應合理地採取降低風險的預防措施，而近年對預防性切除手術的接受度逐漸上升，術後對罹癌憂慮明顯減少，後續仍需密切追蹤相關的安全性數據，並提供適當的遺傳諮詢。醫療科技評估報告方面，澳洲的 MSAC 已建議給付對已罹患乳癌和/或卵巢癌病人的診斷型基因檢測及其家庭成員的預測型基因檢測。診斷型基因檢測是檢測病人一個或多個基因 (*BRCA1*、*BRCA2*、*STK11*、*PTEN*、*CDH1*、*PALB2* 和 *TP53*) 的 germline 基因變異；對家庭成員的預測型基因檢測，須由臨床遺傳學家或臨床提供遺傳諮詢服務的專家提出，檢測罹癌家屬先前在基因檢測驗出之 germline 致

病突變。

在成本效益文獻方面，所查獲之 4 篇研究皆顯示針對 HBOC 高風險族群，於 30 至 40 歲進行 *BRCA* 基因檢測並對帶有致病變異者進行風險管理，能提升經生活品質校正之生命年 (quality-adjusted life years, QALY)，且是具有成本效益的介入策略。在本土成本效益分析部分，基礎分析顯示在進行 *BRCA* 基因檢測的策略中，每人 LY 為 25.99、QALY 為 23.77、成本約為 12 萬元；在未進行基因檢測之策略中，每人 LY 為 25.92、QALY 為 23.72、成本約為 7 萬元；根據上述所估算之 ICER 約為 788,876 元/LY gained 及 1,058,202 元/QALY gained。單因子敏感度分析顯示對於分析結果有較高不確定性的因素包含 *BRCA1/2* 突變比例、*BRCA1/2* 突變族群乳癌卵巢癌發生率、健康狀態效用值、基因檢測費用、MRI 費用及一般族群的乳癌年死亡率；而機率性敏感度分析顯示若願付價格在大約 100 萬元，進行 *BRCA* 基因檢測與預防性處置是較有成本效益的選擇。

**結論：**由於目前已發表的文獻存在一些方法學上的限制，因此無法得知健康的高風險成年女性接受 *BRCA1/2* 基因檢測與降低罹患乳癌、卵巢癌或發生死亡的關聯性，但可觀察到國際 HTA 組織建議此族群接受 *BRCA1/2* 基因檢測的趨勢。另外，透過執行本土成本效益分析，可知對高風險罹患 HBOC 之成年女性實施 *BRCA* 基因檢測並進行預防性處置，能降低罹患癌症的人數，提升 LY 和 QALY 並減少癌症治療的費用，在願付價格在大約 100 萬元的情形下，是具有成本效益的選擇。

**關鍵字：***BRCA* 基因篩檢、年輕成年女性、乳癌、卵巢癌、成本效益分析