

當血液異常成為無聲癌症訊號
從紅字到一管血裡的分子足跡

文・圖／血液腫瘤科　主任　林振源

偵測的進步，與它帶來的老問題

許多癌症在早期很長一段時間裡是安靜的，不痛、不腫，幾乎沒有聲音。但身體其實常常留下了線索，而血液，往往是最早透露端倪的哨兵——它照見的是全身，不只是血液本身。

國外基層醫療的統計提醒我們：找不到原因的缺鐵性貧血，追查後約有一成與腸胃道癌症有關[1,2]；四十歲以上的族群如果血小板無故上升，一年內被診斷出癌症的比例，男性約一成（11.6%）、女性約6%（6.2%）[3]；莫名出現的靜脈血栓，背後也有5%到6%的機率潛藏著尚未現形的內臟腫瘤[4,5]。一張尋常的抽血檢驗單，常常是身體遞出的第一個問句。

不過，臨床上有件事必須先說清楚：再可疑的血液訊號，也都還不是診斷。

除了少數原發於血液或骨髓的疾病能直接抽血確診，絕大多數實體腫瘤都必須走到影像或內視鏡看得見病灶，並切片取得組織的那一步，最後交由病理化驗定案——病理科醫師在顯微鏡下的判定，才是最終依據。

因此，血液異常真正的角色不是直接下結論，而是「指路」。它告訴我們該不該找、往哪個方向找。一位個案抽血發現貧血之所以能及時發現問題，是因為這個紅字引導醫師安排了大腸鏡，在腸道裡找到了腫瘤、切片送檢，最後由病理報告確立了診斷。

臨床的現實：錯抓與放過的兩難

但有一件事，一般的衛教資訊通常不會多談，卻是臨床醫師每天要面對的現實：面對早期的微弱訊號，我們幾乎無法同時避開兩種錯誤：一種是把一輩子不會惹事的變化當成大病去治（過度診斷與過度治療）；另一種是把真正會惡化的病灶當成沒事而輕易放過。

看看以下兩個同樣安靜的個案分享

一位是近年常在健康長輩抽血中驗到的「克隆性造血」（clonal hematopoiesis of indeterminate potential, CHIP）。它在基因檢測上驗得出來、名稱聽起來嚴重，但多半只是造血細胞的老化現象，絕大多數人終生不會轉變成血癌。

另一個例子，則是健檢單上看似平凡的「輕微貧血」。如果當時當作一般體質略過，可能就錯失了機會；深入追查後證實是早期大腸癌，幸好發現得早，切除後的預後非常理想。

一個是無害的雜訊，一個是真正的警訊，但它們在一開始的抽血單上，可能長得一樣不起眼。如果把值得追查的門檻收得太緊，確實能少做許多不必要的檢查，卻也可能漏掉真正該及早處理的病灶；如果把門檻全面放寬，雖然能更早揪出真癌症，代價卻是讓更多一輩子沒事的人，平白經歷繁瑣的排查、焦慮甚至承擔過度治療的風險。

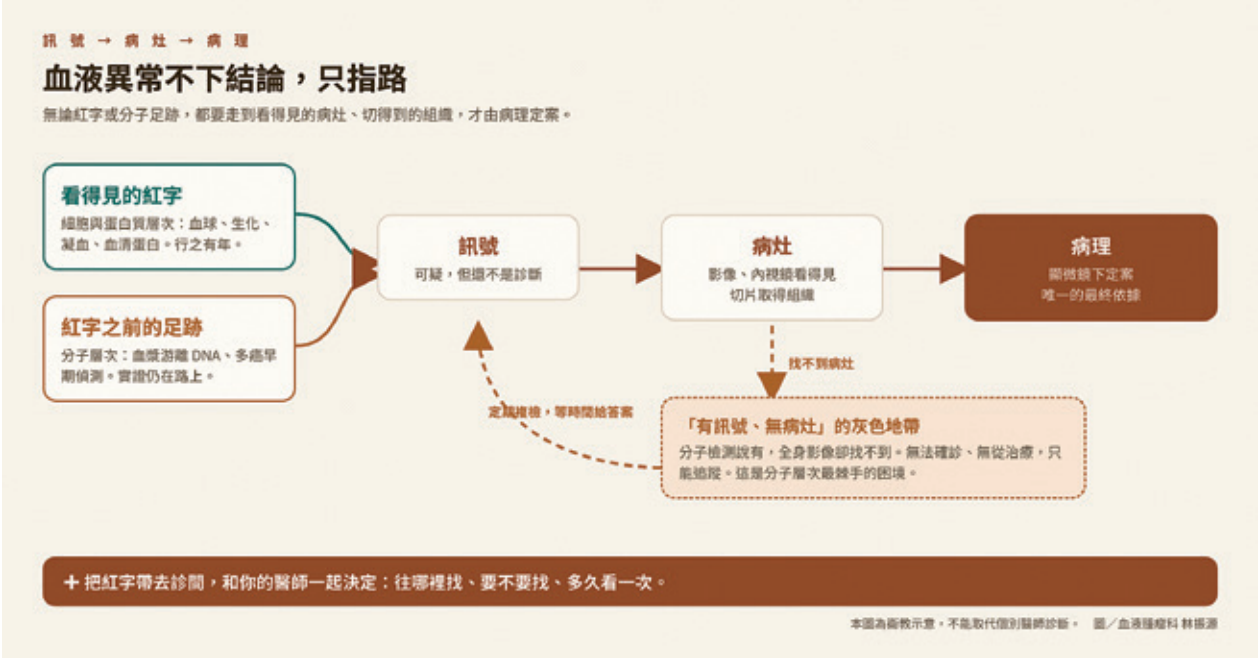
沒有任何一條檢驗標準能同時消除這兩種遺憾。這不是醫學技術落後，而是不確定性原本的樣貌。

分子層次：當紅字都還沒出現

常規抽血看的是細胞與蛋白質層次：血球計數、生化、凝血、血清蛋白，異常時報告上會有紅字。這幾年，抽血已經深入到分子層次，在紅字出現之前，血漿裡的游離去氧核糖核酸（DNA）就可能留下足跡。

腫瘤細胞在生長或凋亡時，會把微量的DNA碎片釋放到血漿中，稱為游離DNA（cell-free DNA, cfDNA）；其中來自腫瘤的部分，稱為循環腫瘤DNA（circulating tumor DNA, ctDNA）。新一代的「多癌早期偵測」（multi-cancer early detection, MCED）正是利用這些游離DNA的甲基化圖譜，標榜只要抽一管血就能同時篩檢五十種以上的癌症，並推測可能的來源器官。

此外，還有直接從血液中捕撈脫落癌細胞的「循環腫瘤細胞」（circulating tumor cell, CTC）技術，但目前醫界對它的實證定位主要在晚期癌症的預後評估與療效監測，而非無症狀者的早期篩檢；至於已確診後用來偵測微量殘存疾病（measurable residual disease, MRD）的技術，血液科早就以流式細胞術與次世代定序（next-generation sequencing, NGS）執行多年，實體腫瘤則靠ctDNA，後



者已在第二期大腸癌的輔助化療決策試驗中站穩腳步[6]，但那是治療後的追蹤，不是無症狀者的第一個訊號。

然而，分子層次的技術最棘手的困境，正好卡在「訊號→病灶→病理」這條診斷鏈的中間：

檢測報告告訴你「體內可能有癌症分子」，但病理診斷卻必須建立在一個看得到、切得到組織的實體病灶上。這也是為什麼多癌早期偵測必須同時預測器官來源，因為沒有具體方向就無從追查。可是一旦全身影像與內視鏡怎麼找都找不到具體腫瘤，病人就會被懸在「有訊號、無病灶」的灰色地帶——無法確診，無從開刀或下藥，只能定期複檢，等時間給答案。

命名的重量：如何對病人更有利

那麼，分子級的靈敏度，究竟有沒有解開過度診斷與漏診的兩難？

2026年公布、超過十四萬人參與、由英國國民保健署（NHS）主持的重大隨機對照試驗NHS-Galleri給出了一個明確的答案：這項為期三年的大規模血液篩檢，未能達成「減少晚期（第三、四期）癌症診斷」的主要試驗終點。它確實減少了第四期的診斷人數，經篩檢發現的癌症約為對照組的四倍，陽性者中約半數最終確診[7]；但「驗出更多早期分子」到底能不能直接換算成「讓病人活得更久」，目前科學實證依然在路上。而在更早的PATHFINDER研究中，分子陽性者最終約四成確診癌症；換言之，約有六成的人最後並沒有找到癌症，卻先走過了一連串排查[8]。

檢驗技術越靈敏，說到底只是把那條偵測線往前推移。它讓我們更早看到微觀現象，卻也照亮了更多意義未明的灰色空間。看得越細，需要判斷的模糊地帶反而越多。國際主流文獻對MCED始終保持審慎，提醒的正是在證明它真能延長壽命之前，千萬別把「驗出更多異常」直接等同於「對病人更有利」[9-11]。

這個兩難的影響極深，甚至連醫學上「如何稱呼一個異常」，都會實質改變一個人的命運。

甲狀腺有一種生長極為緩慢、幾乎不具威脅的病灶，過去病理名稱裡帶有「癌（carcinoma）」；2016年，國際專家正式將其重新命名為「具乳突狀核特徵之非侵襲性濾泡型甲狀腺腫瘤」（noninvasive follicular thyroid neoplasm with papillary-like nuclear features, NIFTP），特意拿掉了「癌」這個字[12]。原因很簡單：這類病灶極為惰性，但光是「被冠上癌症」這項診斷，就足以讓病人接受本不需要的手術，承擔額外的身體創傷、心理恐懼與保險壓力。

醫學偵測從來不是純粹客觀的觀察，我們替一個體內發現貼上什麼標籤，標籤本身就會產生現實的後果。

血液科比較早遇到不確定的灰色地帶

談到如何與這種不確定性共處，血液科不是比較高明，只是這個問題我們會先遇到。

在基因定序日益普及的今天，CHIP這個驗得到、卻多半終生不惹事的造血變化，頻繁出現在健康人的報告中。血液科醫師必須反覆



向病人解釋：這不是惡性疾病，但也不代表能完全置之不理。早期面對意義未明的單株免疫球蛋白血症（monoclonal gammopathy of undetermined significance, MGUS）也是如此，絕大多數人一輩子不會發展成多發性骨髓瘤，醫界就這樣有系統地追蹤了幾十年。

正是在這些龐大的灰色地帶裡，血液科建立了「追蹤觀察（Watch and wait）」的常規——不躁進介入，而是帶著紀律定期評估它是否有惡化傾向。當現代精準醫學被cfDNA等新技術推向「看得到微觀訊號、卻不知道該不該出手」的處境時，這段先學會等待的經驗，或許可以借用。

決策的權力：將是醫病「一起做」的共識

既然醫學無法單方面消滅不確定性，那麼決策的權力就不該只留在醫師手上或交給演算法。

它最終會回歸到一個非常個人的核心問題：「您更在意的，是哪一種風險？」是更害怕錯過一個潛在可治的早期病灶，還是更擔心為了一個可能一輩子都不會發病的微小變化，承擔一連串檢查與長期的不安？

這個問題沒有標準公式，也不該由檢驗儀器代答。它是您與醫師把醫學證據、個人身體狀況以及生活價值觀擺在一起，共同討論出來的節奏。

結語

抽絲剝繭後，一起承擔決定的重量

血液異常，往往是身體遞出來的一個問句。在能夠從報告上的紅字一路讀到游離分子的時代，醫療真正成熟的樣貌，不是假裝科技能掃除所有未知，而是誠實地面對限制，陪著您在訊號與雜訊之間抽絲剝繭，一起承擔決定的重量。

這條從紅字到病理的路，是基層醫師、影像與病理科，以及願意一起討論的病人共同走完的。真正珍貴的，不是哪一台儀器，而是病人與醫師一起把報告讀懂的那段對話。

（本文為一般衛教資訊，不能取代個別醫師診斷；實際檢查與治療請與您的醫療團隊討論。）

｜參考文獻｜

1. Rockey DC, Cello JP. N Engl J Med 1993;329:1691-5.
2. Silva AC, et al. Frontline Gastroenterol 2014;5:237-42.
3. Bailey SER, et al. Br J Gen Pract 2017;67:e405-13.
4. van Es N, et al. Ann Intern Med 2017;167:410-7.
5. Carrier M, et al. Ann Intern Med 2008;149:323-33.
6. Tie J, et al. N Engl J Med 2022;386:2261-72.
7. Swanton RC, et al. J Clin Oncol 2026;44(suppl 17):LBA100.
8. Schrag D, et al. Lancet 2023;402:1251-60.
9. Wan JCM, Sasieni P, Rosenfeld N. Nat Rev Clin Oncol 2025;22:566-80.
10. Guerra CE, et al. Am Soc Clin Oncol Educ Book 2025;45:e473834.
11. Welch HG. Overdiagnosed. Boston: Beacon Press; 2011.
12. Nikiforov YE, et al. JAMA Oncol 2016;2:1023-9.