

# 活组织切片检查（组织活检）

Printed from <https://www.cancerquest.org/zh-hans/geihuanzhe/jianceyuzhenduan/huotizuzhijianchazuzhi> on 07/03/2024

现有的诊断技术，包括核磁共振成像、超声、CT（computer tomography，X线计算机断层）或者PET（positron emission tomography，正电子发射断层）在肿瘤检测中十分有效，然而，当医生发现有可疑肿瘤组织时，还是希望可以得到该组织的样品进行分析。从组织中采集的样品进行检查就被称为活组织切片检查（Biopsy）。

其他一些活组织切片检查也包括对血液以及其他身体分泌物或代谢物的检查，像唾液、尿液等等。

本页的内容主要包括以下几个方面：

## 1. 组织活检：

### 1.1 组织活检的类型

#### 1.2 细针穿刺活检（FNA）

#### 1.3 粗针穿刺活检（CNB）

#### 1.4 细针穿刺活检和粗针穿刺活检的比较

#### 1.5 前哨淋巴结活检（打开新的网页）

#### 1.6 组织活检的常见问题

## 2. 液体活检：

### 2.1 液体活检简介

### 2.2 最新血液检测相关研究结果

### 2.3 其他类型的液体活检（唾液、痰液、呼气、尿液、粪便）

[下面的视频简单介绍了细针穿刺和粗针穿刺活检技术，之后会详细介绍这两种技术：](#)

## 1.1 组织活检的类型

组织活检，又叫活组织切片检查，是从病人的功能损伤组织取部分或全部样品做成切片，由病理学医师对其进行分析以确定病情的一种肿瘤诊断技术。

目前，有多种不同类型的活组织检查方案。在检测过程中具体采用哪一种方案需要根据检查的目的（例如，是要取全部的组织还是只是部分样品）、肿瘤类型以及肿瘤所处的部位来确定。

### 1.1.1 切取式组织活检

切取式组织活检一般只取目标肿瘤的部分组织。当肿瘤很大，或者由于肿瘤所在的部位特殊，全部切除会留下大面积疤痕或其他创伤时，一般选择进行切取式活检。进行切取式活检时一般要求进行局部麻醉，可能会要求伤口缝合。

### 1.1.2 切除式组织活检

切除式组织活检会移除整个肿瘤和部分肿瘤周围组织。切除式组织活检是所有活检类型中最具侵袭性的，同时也要求进行局部麻醉。产生的伤口需要仔细缝合或者利用皮肤移植进行填充，通常会留下疤痕。

无论是切取式组织活检还是切除式组织活检，都会用到多种不同的技术，包括钻取、刮取和穿刺活检：

#### 钻取

钻取式组织活检通常被用于皮肤深层组织的取样，包括较大的组织损伤以及手掌、脚掌、手指、脚趾、面部、耳朵等部位的损伤，通常会在皮肤1/4英寸深的部位进行组织取样并且可能会留下疤痕。

#### 刮取

刮取式组织活检一般取表皮层和少量真皮层组织，这两层皮肤位于人体最表面，通常会用到手术刀片或者刮刀。如果实施局部麻醉，病人不会感到疼痛，并且该过程无需缝合。通常对于黑色素瘤一般不会采用刮取式组织活检，因为这种取样方法无法取到深层的肿瘤组织。

## 穿刺

穿刺活检一般被用作对内脏器官、淋巴结和深层皮肤的取样，而不是对表层皮肤的取样。穿刺活检会用到一种小型中空的针管，有时候会辅以像X射线之类的成像技术。目前的穿刺活检包括细针穿刺（FNA）和粗针穿刺（CNB）两种，差别在于所取组织样品的多少，粗针穿刺采集的样品量比细针穿刺更多。接下来将详细介绍这两种穿刺方法：

### 1.2 细针穿刺活检（FNA，fine needle aspiration）

#### 1.2.1 操作过程

细针穿刺利用一种很小的，约20-27G的针管（和普通血液检测的针管大小相近或比它更小，一般G的数目越大，针管越小）。取样前，会用酒精对表层皮肤消毒以防感染。然后将针管肿瘤部位中心，通过抽吸采集少量样品。这个过程会被重复多次以保证取到适量可用的样品。在这个过程中不需要局部麻醉，因为局部麻醉产生的刺痛可能比穿刺活检本身产生的刺痛更强烈。如果病灶部位不是很明显，医生会利用超声波或其他成像技术辅助针管进入肿瘤部位，以保证准确取样。

#### 1.2.2 分析

采集的样品会被交给经过细胞学方面知识的特殊训练的病理学医师进行分析。分析的过程中，样品会被制成装片或涂片，然后被染色以显示细胞的一些细节。诊断中一般会将肿瘤样品分为5类：

良性：在现有情况下，组织块不会癌变会产生其他不良后果。

非典型不确定性：通过采集的样品无法进行确切诊断，需要通过其他检测方法确定组织的疾病情况。

可疑恶性：并不能确定是恶性肿瘤，但发现采集的样品有异常特征，需要对损伤部位进行更全面的活检取样以判断是否为恶性肿瘤。

恶性：确定为恶性肿瘤，需要进一步取样分析肿瘤的组成情况并制定相关的治疗方案。

不确定性：由于样品量不足、采样或分析不当以及其他技术或人为原因导致无法确诊。

#### 1.2.3 乳腺癌的三联筛查（TT，triple test）

病理学医师完成了组织活检之后，临床医生需要结合其他检查结果对疾病情况进行综合诊断，这里面所涉及的不同检查方案的组合称为三联筛查（TT）。三联筛查包括物理性检查结果、成像检查结果以及细胞学结果（即组织活检的观察结果）。由于侵入性外科手术导致的假阳性和假阴性的比例与穿刺活检相当，所以当三联筛查的这几种情况都被考虑到之后，细针穿刺的结果就会非常准确。一般来讲，在考虑对乳腺癌进行细针穿刺检查时必须采取三联筛查方法。

#### 1.2.4 前期准备和副作用

对于细针穿刺活检不需要提前做任何准备，也不需要特殊的饮食规范。几乎所有的穿刺活检都是在医生的办公室里，而不需要在手术室里完成。细针穿刺造成的疼痛很微弱，整个过程也很安全，因此，穿刺部位只会有轻微的擦伤和皮肤接触的敏感，不会有其他的副作用。

### 1.3 粗针穿刺活检（CNB）

通过粗针活检得到的样品主要用于更进一步的检查

#### 1.3.1 操作过程

粗针穿刺活检和细针穿刺活检的步骤十分相似，但粗针穿刺往往采用更大的针管（11-18G，数目越小，针管越大），并且病理学报告也有所不同。由于采用的针管更大，粗针穿刺要求在插入采样前进行局部麻醉，使采样部位失去知觉。穿刺采样时，首先会在皮肤上扎一个小孔，然后针管会从这个小孔中插入。一般地，会从每个乳腺肿块中取三份或者更多份样品以保证能够进行更全面的分析。大多数情况下，医生会采用成像技术辅助针管进入采样部位。采样完成后医生会用胶条封闭伤口，然后绑上绷带。

#### 1.3.2 分析

对粗针穿刺活检样品的分析不同于细针穿刺。相比于细针穿刺对单个细胞的分析，由于粗针穿刺取得的样品量更大，因此，病理学医师会更注重对细胞群体的观察。并且，经过训练的病理学医师可以通过粗针穿刺样品同时判断多种疾病的相关状况。由于肿瘤细胞分裂异常，细胞周围的组织就会显得不规则。通过对细胞群体（或者组织样品）而非单个细胞的观察，病理学医师可以更准确地判断器官的健康状况。专门对机体组织进行研究的学科称为组织学，而研究非正常组织的学科则称为组织病理学。

#### 1.3.3 前期准备和副作用

病人至少在检测前一天不能喝酒，检测前5天不能服用阿司匹林，因为酒精和阿司匹林会稀释血液，可能会导致采样时组织出血过多。采样完成后，病人可能会感到不舒服，同时会有擦伤和出血。当然，这些症状都是短期的，并且疼痛可以通过药物控制

(除了阿司匹林之外)。包扎伤口的绷带需要及时更换以保持清洁。

#### 1.4 细针穿刺活检和粗针穿刺活检的比较

下面用一张表格对两种穿刺活检方法进行比较：

	细针穿刺 (FNA)	粗针活检 (CNB)
采集样品量	少量	多数情况下少量，部分情况下整个组织
针管大小	22-27G	11-18G
病理学类型	细胞病理学	组织病理学
出报告时间	立即	延迟
诊断能力	对良性肿瘤的特异性诊断能力有限，无法区分原发性乳腺癌和浸润性乳腺癌	较好地判断良性肿瘤，对原发性乳腺癌和浸润性乳腺癌有一定的判断能力
弊端	不能进行其他方面的分析	更具侵袭性、时间周期长、昂贵
优点	便宜、迅速、可读性强、安全	能对其他疾病进行分析，诊断特异性更强
诊断效果	灵敏度：75.8%-98.7% 特异性：60%-100% 正确率：93.5%-100%	灵敏度：91%-99.6% 特异性：98%-100% 正确率：100%

#### 关于医学检测灵敏度和特异性的视频

#### 1.6 关于组织活检的常见问题

##### 1.6.1 组织活检常见问题

###### (1) 什么是组织活检？

组织活检是通过从机体中采集细胞、组织或者液体样品并对其进行分析然后进行疾病诊断的技术。组织活检的步骤通常都较为简单，因此利用这种技术可以避免复杂的外科手术取样。

###### (2) 吸引术和组织活检的区别是什么？

吸引术主要通过抽吸进行采样，而组织活检是要对组织、细胞和液体进行采样。其中，细针穿刺活检是一种通过注射器抽吸来采集细胞样品的技术。

###### (3) 细针穿刺活检和粗针穿刺活检的区别是什么？

事实上，这两者之间存在着几种不同。首先，粗针穿刺活检使用更大的针管，取样前需要先在皮肤上扎个小孔，以有利于针管的插入。而细针穿刺活检采用的针管较细，不需要在皮肤上事先扎小孔。关于这两者更多的比较请参考上文（1.4）的表格。

##### 1.6.2 细针穿刺活检常见问题

###### (1) 通过细针穿刺活检可以得到哪些信息？

通过细针穿刺采集的样品一般会交给病理学医师进行分析，以判断相应的部位是否癌变。从这些样品中也可以分析相应部位的组织特征等信息。

###### (2) 在做细针穿刺活检前病人需做哪些准备？

在做检查前，病人并不需要做特殊的准备。但是，病人有义务告知医生自己目前是否正在用药、用的什么药等情况，因为有一部分药物可能会导致采样时大量出血，这些药物应该在细针穿刺活检前几天停用。另外，病人最好穿两件外套，因为在检测时需要换上睡袍。

###### (3) 细针穿刺活检的步骤是怎样的？

细针穿刺活检的步骤非常简单，一般可以在医生的办公室完成，并且不需要局部麻醉。细针穿刺活检采用22-27G的小型针管（G的数值越大，针管越小）。病人首先需要清洗采样部位表面的皮肤以防止感染，然后针管扎入皮肤并且进到取样组织，一小部分细胞会被抽吸出来。因为一次采集的样本量很小，这个步骤会被重复4次以上以保证有足够的细胞用于分析。有的时候，医生会利用超声波辅助针管在组织中正确定位。

(4) 细针穿刺活检会造成什么损伤吗？

虽然人们对于疼痛的感觉各不一样，但是因为细针穿刺活检采用的是一种小型的针管，它造成的不适或者损伤非常小。如果病人对这个过程真的非常敏感，可以告诉医生，医生在操作时会尽量注意。当采样完成之后，扎针的部位可能会有点酸或者留下一点小的创口，但是并无大碍。

(5) 这个过程需要进行怎样的麻醉？

大多数情况下，由于采用的针管很小，细针穿刺活检是不需要麻醉的。病人也可以要求进行局部麻醉，但是局部麻醉很有可能反倒比穿刺活检造成更多的疼痛。

(6) 细针穿刺活检的检验准确率怎么样？

细针穿刺活检的准确率取决于实际参与采样和分析的医师，病人可以大胆地向主治医生以及相关医护人员咨询相关情况。

### 1.6.3 粗针穿刺活检常见问题

(1) 为什么需要进行粗针穿刺活检？

粗针穿刺活检一般是在通过成像技术或者临床检测观察到有疑似肿瘤发生的情况下进行的，这个过程需要采集细胞或组织样品，并将其送至病理学医师进行分析以确定究竟是否有肿瘤发生。

(2) 在做粗针穿刺活检之前病人需做哪些准备？

在做检查前，病人并不需要做特殊的准备。但是，病人有义务告知医生自己目前是否正在用药、用的什么药等情况，因为，有一部分药物可能会导致采样时大量出血，这些药物应该在粗针穿刺活检前几天停用。另外，病人最好穿两件外套，因为在采样时要求换上睡袍。

(3) 粗针穿刺活检的具体步骤是怎样的？

粗针穿刺活检的步骤比较简单，一般在医生的办公室里就可以完成，同时需要局部麻醉。粗针穿刺活检采用11-18G的针管（比细针穿刺的针管大）。病人需要首先清洁采样部位表面的皮肤以防止感染，然后针管会被刺入采样部位中心，然后开始采样。采样完成后，医生会用胶条封闭伤口，同时用绷带进行包扎。有些时候，医生会利用超声波来辅助针管在采样部位定位。

(4) 粗针穿刺活检会造成什么损伤吗？

人们对疼痛的反应是不一样的，并且在进行粗针穿刺活检前会首先实施局部麻醉。除了局部麻醉时的刺痛感，病人一般不会再感觉到其他的疼痛了。检查完成后，病人可能会感到有些酸疼，并且会留下一些擦伤，除此之外不会有其他更严重的副作用了。如果病人真的对这个过程比较敏感，可以告诉医生，医生在操作时会尽量注意。由于采样之前会进行局部麻醉，麻醉时使用较小的针头会带来一点刺痛感，之后病人就不会有任何感觉了。病人如果有什么问题，都可以及时告知医生。

(5) 通过粗针穿刺活检可以得到哪些信息？

通过粗针穿刺活检采集的样本会交给病理学医师进行分析，从而判断组织是否癌变。同时，也可以对包括组织相关特征等信息进行分析。

## 2. 液体组织活检 (Liquid Biopsy)

### 2.1 液体活检简介

液体组织检测（液体活检）是一种精确、安全、快速、廉价的癌症诊断方法。尽管目前还没有实现临床上的常规应用（目前的诊断主要依赖组织活检），许多公司（包括Illumina's GRAIL、强生、Pathway Genomics、Epic Sciences、Guardant Health等）都在致力于研发基于血液检测的癌症诊断技术。

液体活检需要的血液样品很少。而传统的活组织检查可能会让病人忍受疼痛，同时也是昂贵耗时的，并且对病人来讲会有潜在的风险。通过液体活检可以发现循环肿瘤细胞（CTCs, cycling tumor cells）、肿瘤DNA（特指ctDNA, circulating tumor DNA）以及从肿瘤细胞中释放出来的RNA片段。同时，也可以检测到外泌体（exosomes）。外泌体是一种从细胞中分泌出来的泡状结构，里面含有多种蛋白质、DNA和RNA。

液体活检可用于检测癌症的发生并对癌症进行分期，同时也可以用于追踪患者对癌症治疗的反应。通过分析病人血液中与疾病相

关的物质可以得到大量的信息。液体活检为科学家和临床医生提供了一种了解肿瘤的基因变化的方法，通过液体活检他们可以知道哪些抑癌基因受损了、哪些原癌基因被激活了、基因拷贝数的变化以及癌症相关基因表观修饰（如基因的甲基化）的异常改变。

液体活检中的生物标志物	相关描述
循环肿瘤细胞 (CTCs)	循环肿瘤细胞是一种从肿瘤脱落下来并进入血液循环的细胞。这些细胞可以在远离原发瘤的组织重新生长，从而导致肿瘤的转移。一般地，循环肿瘤细胞的数量很少，并且难以被单独分离出来。在早期乳腺癌病人的血液中发现肿瘤循环细胞可能意味着病情的恶化。
游离的循环肿瘤DNA (ctDNA)	凋亡或坏死的肿瘤细胞可以将DNA释放到血液中，同样地，正常存活的肿瘤细胞或者循环肿瘤细胞 (CTCs) 也可以释放DNA。循环肿瘤DNA (ctDNA) 可以是单链或者双链的，并且长短不一。最重要的是，ctDNA带有肿瘤的基因突变信息，可以用来构建肿瘤的基因突变文库。目前的研究表明，在分析肿瘤的基因突变这一方面，通过ctDNA的分析比通过CTC的分析有更高的灵敏度。
游离的miRNA	miRNA是一种小的非编码核苷酸序列（大约19-22个碱基长度），参与调控基因的转录过程，可以影响距离这些miRNA产生位置较远处的基因表达。部分miRNA可以被释放到血液中。研究表明，释放到血液中的miRNA具有组织和肿瘤特异性。这也使得通过液体活检分析miRNA并用于诊断癌症、追踪癌症治疗效果的技术更加具有发展前景。
外泌体	外泌体是一种携带有蛋白质、RNA和DNA、随血液循环流动的微小囊泡（直径约30-100nm）。它们在细胞与细胞间的交流中发挥重要作用。外泌体可以从血液样品中分离，并可被用于分析癌细胞中特殊的生物标记。
DNA甲基化	通过检测循环DNA表观修饰的变化，特别是甲基化模式的改变也可以用来诊断癌症。DNA序列上特定部位的甲基修饰 (-CH <sub>3</sub> ) 可能会使抑癌基因失活。

目前，液体活检还不能准确判断病人是否在某处有肿瘤（传统的组织检测是唯一可以确诊的方法）。但是液体活检可以帮助判断是否需要进行侵入性的组织活检来进一步判断病情。当传统组织活检可能带来危险或伤害，比如检测进行脑部或肺部的检测时，液体活检就显得尤其重要。同时，把液体活检加入到常规血液检查中，更有利于癌症的早期诊断，同时也有助于在癌症进一步发展或扩散之前采取治疗措施。

液体活组织的另一个优势是能处理肿瘤异质性问题。几乎所有的癌症都起源于单个缺陷细胞。随着时间的推移，细胞经过多次分

裂，子细胞群体积积累变异，变得互不相同；单个肿瘤中的每个肿瘤细胞是相似的，但并不完全相同。癌细胞也在不断进化。在一次传统的组织活检中，只能分析肿瘤（或肿瘤类似物）的一小部分样品，但肿瘤其它部位的细胞可能会有细微的不同，甚至对治疗的反应也不同。液体活检则具有揭示全部肿瘤细胞的细节的潜力，并且能提供一个更完整的肿瘤特异性基因图谱。

通过组织活检检测肿瘤特异性突变可以用来衡量治疗效果，手术后检测病人血液中的ctDNA可以判断病人是否需要额外的治疗。并且，癌症复发产生的一个原因是肿瘤对治疗方法或药物产生了抗性；一种治疗方法在一定时间内有效，但极少数未受药物影响的癌细胞将不断增殖最后成为优势细胞群。医生可以通过检查患者血液中的ctDNA更早发现这些常见的耐药突变，同时，这些信息也有利于筛选合适的药物进行额外的治疗。

为检测/追踪癌细胞的液体活检还没有实现临床上的常规应用。相关的测试还需要通过大量样本来进一步验证和标准化。现在有许多提取和分析一份血液样本中的肿瘤细胞、游离核酸和外泌体的方法，不同的检测方法也许会得到不同的结果。此外，液体活检中的生物标记物也需要通过大规模临床试验来验证其可靠性和癌细胞特异性；并且，在临床应用前还需要和传统的组织活检相比较。最后，因为血液中ctDNA的含量非常少，液体活检的灵敏度也需要大大提高。

## 2.2 液体活检（血液检测）的相关研究结果：

在2016年的一项研究中，来自达纳法博癌症中心（Dana-Farber Cancer Institute）的研究员研究了180名非小细胞肺癌患者（NSCLC, non-small cell lung carcinoma）的血液样品，其中120人是最近被诊断患病的，60人是初次治疗后复发的。通过对患者血液样品中的游离DNA的检测发现了EGFR基因和KRAS基因的突变，这两个基因在NSCLC中的突变非常常见。同时，每个患者也进行了一次标准的组织活检，研究人员对比了两种检测结果发现液体活检更加快速。液体活检的检测结果周转时间大约是3天，而新诊断病人和复发病人的组织活检的检测结果周转时间分别为12天和27天。更重要的是，血液中游离DNA的分析结果和传统组织检测一样精确，液体活检甚至可以捕捉一些传统组织活检漏掉的EGFR基因抗性突变。

2015年，纪念斯隆-凯特琳癌症中心（Memorial Sloan Kettering Cancer Center, MSKCC）的研究人员发现他们可以通过液体活检中游离的肿瘤DNA来预测乳腺癌患者如何应对某些治疗。他们查看了587名病人的血液样本，其中一些人正在接受激素类药物氟维司群（fulvestrant）和一种无效对照剂的治疗，剩下的人则接受氟维司群（fulvestrant）和一种叫buparlisib的可以阻断PI3K信号通路（该通路能促进肿瘤对激素治疗产生抗性）的药物治疗。对于那些PIK3CA基因突变（一种激活PIK3通路的变异）的病人，接受fulvestrant和buparlisib联合治疗的无进展生存期为7个月，而接受无效对照剂治疗的无进展生存期仅为3.2个月。利用从液体活检中获得的信息，医生可以确认那些不适合某些药物治疗的病人，避免盲目用药产生不必要的副作用。

德克萨斯大学M.D.安德森癌症中心的研究人员在2015年完成了一项提取三个患胰腺癌病人（两个胰腺癌，一个壶腹癌）的血液的外泌体，分析在外泌体中的DNA与RNA基因序列的研究。他们可以获得和组织活检（组织活检的检测过程对胰腺一样的内脏器官具有侵入性伤害）中获得的一样的信息。通过对外泌体的分析，他们可以表征肿瘤变异、基因拷贝数的变化、可能发生的治疗反应并找到免疫治疗的靶标。

2015年在《The Lancet Oncology》上发表的一篇文章比较了转移性结肠癌病人的液体和组织取样检测的数据。研究人员分离了病人血液中的DNA来寻找KRAS, PIK3CA, 和BRAF基因变异，同时，他们分析了血液样品中DNA的总量，检测了15种不同蛋白质的水平。研究人员发现抗血管生成药物瑞格非尼（regorafenib）对某些病人有良好的治疗效果，这与病人细胞变异的类型和细胞内特定蛋白质的浓度有关——可以通过对血液样本的分析得到关于细胞变异和蛋白水平的数据。血液检测也可以预测临床治疗效果，侦查肿瘤在最初的组织检测后发生的新变异。

## 2.3 其他类型的液体活检：唾液，痰液，呼吸，尿液，粪便

### 2.3.1 唾液检测

在2016年美国科学促进会年度大会上（AAAS），来自加州大学洛杉矶分校（UCLA）的研究人员展示了一种叫做电场诱导释放与测量的设备（EFIRM, electric field-induced release and measurement），用于鉴别唾液中的肺癌标记。这种方法由于只需要一滴唾液，甚至伤害性会比抽血更加低。这种方法利用唾液中的ctDNA来检测肺癌中常见的EGFR突变，样本可以在20分钟内收集分析完，甚至可以确定病人是否可以接受适当的酪氨酸激酶抑制剂（TKI, tyrosine kinase inhibitor）治疗（酪氨酸激酶抑制剂是一种针对EGFR突变的药物）。整个检测过程便捷简单、便宜无风险。研究人员希望这种快速的检测方法可以应用到其他肿瘤标记物，比如在口腔癌细胞中发现的PIK3CA, PTEN, TP53等基因突变。

除了ctDNA，研究人员同时表示口腔患者唾液中蛋白质肿瘤标记的含量会有所上升，特别是Cyfra 21-1, TPS, 和CA125蛋白。同时发现HOTAIR（一种长链非编码RNA的水平在肿瘤已经扩散到身体其他部分（转移）的口腔癌患者的唾液样本中含量更高。

### 2.3.2 痰液检测

痰液是一种唾液，粘液和其他呼吸道分泌物组成的浓稠混合物。痰液含有可以作为异常状况检测物的细胞和DNA，其中一些可以暗示肺癌的发生。虽然这种检测的灵敏度不高，通过痰液里的细胞来检测肺癌依然是一种可行的方案，但在某种程度上，并不推荐使用这种检测方法。

最近的研究已经大大地优化了这种检测方法，ThinPrep®样品制备技术提高了检测的灵敏度。目前有研究在评估通过体液中的荧光标记来检测癌症的价值，同时也在寻找可以显示癌症存在的基因缺陷和特异的基因标记。

### 2.3.3 呼吸检测

就像一个人接受了一次呼吸测试来衡量酒精水平，研究人员正在发展一次简单的呼吸测试就能检测癌症的方法。在2015年Gut杂

志上发表的一项研究中，研究人员收集了484个患者的呼吸样本，其中99人被诊断为胃癌。科学家检测了130种患者细胞释放到呼吸中的化学物质（挥发性有机化合物，即VOC）的水平。挥发性有机化合物（volatile organic compounds, VOC）是基于碳骨架的、在较低温度下就可以挥发到空气中的化学物质，其中包括3-羟基-2-丁酮、十六醛和4-甲基辛烷。研究人员发现在这些化合物中有8种化合物在癌症患者和非癌症患者中存在差异。在另一个相似的实验中，来自埃默里大学和乔治亚理工学院的研究者分析了来自50名女性患者的VOC水平，他们被分成两组，分别为25名肺癌患者和25名非肺癌患者。在检测了422种不同的化学物质的水平后，研究人员发现两组之间中有75种化学物质的含量存在差异。

这个研究表明VOC可以被用于创造一种“呼吸打印”（breath print）。将病人呼吸的化学物质组成与标准呼吸组成做对比将是一种便捷的判断病人是否患上某种癌症的方法。在2015年的一个关于肿瘤呼吸检测的评论中指出呼吸检测已经被用于多种癌症相关的研究，包括乳腺癌，头颈部癌，间皮瘤等。进一步研究将验证肿瘤特异的VOC种类，并且在实际临床应用之前规范呼吸检测的样品采集和分析流程。

### 2.3.4 尿液检测

尿液检测也许会成为更为普遍的癌症早期检测方法。

#### 2.3.4.1 膀胱癌

目前临床上已经将这项技术应用于膀胱癌的检测了。通过检测尿液中的癌细胞和癌前病变细胞，以及观察尿液中是否有血（可能是膀胱癌的标志）或者检测癌症相关的蛋白水平，如NMP22、癌胚蛋白（CEA, carcinoembryonic antigen）、膀胱癌肿瘤相关抗原（BTA, bladder tumor-associated antigen）等，可以判断患者是否患有膀胱癌。

#### 2.3.4.2 前列腺癌

2016年的一项研究通过对比患有和不患前列腺癌的病人的尿液样本的mRNA水平确认了4种信使RNA（mRNA）可能作为前列腺癌的生物标记。

#### 2.3.4.3 肾癌

2015年的一项研究表明，可以通过检测尿液中aquaporin-1和perlipin-2两种蛋白的水平来判断肾癌是否发生，这两种蛋白在肾癌细胞中的含量均有明显升高。

#### 2.3.4.4 胰腺癌

研究人员正在研究通过尿液检测判断病人是否患有胰腺癌的可能性（通常在采取有效治疗时胰腺癌已经发展到晚期）。2015年，一项发表在Clinical Cancer Research的研究报道了可以用于检测早期胰腺癌的三个蛋白标志物。研究人员检测了18名患者的多种不同的蛋白质水平：其中6人为对照，6人患有慢性胰腺炎，剩下6人患有胰腺导管腺癌。与健康对照组和胰腺炎患者相比，胰腺导管腺癌患者的三种蛋白（LYVE1, REG1A和TFF1）的水平有所升高。通过尿液样本检测，研究人员可以检测到第1期和第2期的胰腺癌，同时具有超过90%的准确率。

### 2.3.5 粪便检测

粪便DNA检测也被认为是一种液体活组织检测。

#### 2.3.5.1 结直肠癌

2014年，FDA批准了结直肠癌的粪便检测，并被纳入了医疗保险。一种称为Cologuard® 的测试可以检测癌细胞中突变DNA的水平以及血红蛋白（血液中的一种化学物质）的量。粪便DNA测试是从先前只检测粪便中血液的粪便免疫化学测试（FIT, fecal immunochemical test）发展而来的。Cologuard®样本可以很容易地从家中收集到，然后装在预付盒中送到医院进行分析。虽然假阳性限制了测试的精确性，但它比结肠镜检查伤害性小得多。[了解更多关于关于医学检验假阳性和假阴性的问题。](#)