

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

分子醫學部採檢手冊



發行授權		
撰寫者：黎培琪	審核者：陳妮君	核准者：林中梧
日期：2025 年 01 月 20 日	日期：2025 年 01 月 22 日	日期：2025 年 01 月 24 日
文 件 管 制 章 分子醫學部 管制文件	發行日：2025 年 01 月 24 日	版 次 : 4 總 頁 數 : 7 2

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

審閱紀錄：

審閱日期	審閱者	修改	負責主管	日期
		<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無		
		<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無		
		<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無		
		<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無		
		<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無		

文件修訂履歷：

日期	修訂內容	修訂頁次	修改者
2025/01/20	1. 編修 5.12 檢驗清單，編輯 625002 及增加 625529 2. 編修 5.13 各檢驗項目簡介，增加 625529 3. 修改 All RAS and BRAF mutation testing (625002) 檢驗項目簡介 4. 修改版次由第 3 版變更為第 4 版	8 51 10	黎培琪

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

1 目的：建立本院檢體（含採集、運送、簽收、處理及保存等）的標準化管理，以確保檢驗品質。

2 範圍：泛指病理檢驗流程中所涉及之開立醫令醫師、檢體採集人員、檢驗人員及其他相關人員等均屬本作業程序所管理。

3 名詞解釋：

檢體：本章所指檢體包括血液、痰液、各種體液、組織抹（抽）取液、骨髓抽取液、細胞檢體、冷凍組織及石蠟包埋組織等。這些檢體可來自本院門診、病房、急診、開刀房、健檢中心、或其他醫院委託代檢檢體（含製作完成之各種抹片及病理切片）等。

4 權責人員：

實驗室全體人員。

5 內容：

5.1 實驗室資訊：

位置：台北市北投區立德路119號

連絡電話：(02)2897-4123，分機1442或1469

5.2 檢驗作業流程

5.2.1 門診檢體之檢驗流程提要

醫師開立檢驗申請單(電子或紙本) → 病人至本院病理檢驗部抽血櫃檯(醫療大樓地下一樓)報到採檢 → 依據本院病理檢驗部作業程序規範執行採檢 → 檢體傳送至分子醫學部 → 檢驗醫令簽收 → 檢體處理、檢驗 → 核發檢驗報告

5.2.2 住院檢體之檢驗流程提要

醫師開立檢驗申請單(電子或紙本) → 核對病人資料及醫令要求 → 抽血或採檢 → 檢體送至病理檢驗部 → 檢體傳送至分子醫學部 → 檢驗醫令簽收 → 檢體處理、檢驗 → 核發檢驗報告

5.2.3 健檢檢體之檢驗流程提要

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

依據本院大健康中心檢體作業程序規範執行採檢→檢體傳送至分子醫學部→檢驗醫令簽收→檢體處理、檢驗→核發檢驗報告

5.3 收檢與傳送

5.3.1 收檢時間為週一至週五早上九點至下午四點，周末及國定假日遞延至下一工作日傳送。

5.3.2 醫療大樓←→腫瘤基因大樓間傳送為固定上、下午各 1 次，由傳送人員將檢體傳送至分子醫學部。其他時段如有需要時，可與工作人員聯絡臨時送件相關事宜。

5.3.3 非收件時間檢體暫存於本院病理檢驗部之分子醫學部檢體存放區，待下一個上班日由傳送人員送至分子醫學部。

5.3.4 檢體送達時，接收人員需核對檢驗申請與標示以明確追溯樣本至唯一識別的病人。血液、體液類檢體登錄於臨床檢體簽收紀錄(DMM-QR-1903)，載明收件日期、病人姓名(部分揭露，如:黃和信則紀錄為黃 O 信)、檢體別及數量並由傳送及工作人員共同點交簽名。如為石蠟包埋組織(FFPE)檢體，則於病理檢驗部-分子醫學部檢體簽收紀錄本核對點收並簽名。

5.4 血液檢體採檢原則

5.4.1 採血前應依檢驗項目先準備各種試管，貼上病人識別標籤確認病人後始可進行採血。

5.4.2 採血前須使用75%酒精片棉消毒抽血部位，消毒方法為由採血部位往外環狀消毒(消毒範圍直徑介於3公分至5公分之間)。

5.4.3 採血後把針頭拿掉，沿管壁輕輕注入試管中，避免溶血。(真空採血不在此限)。

5.4.4 採血前的鬱血時間(綁止血帶的時間)不得超過 2 分鐘，以避免血液成分的變化。

5.4.5 抽出血液注入含抗凝固劑之試管後輕輕上下 8 次混合均勻，以避免血液凝固。但不可過度激烈搖盪，以避免溶血發生。

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

5.4.6 採血後請將檢體儘速送至分醫部。

5.5 體液檢體採檢原則

腦脊髓液、胸水、支氣管肺泡灌洗液等請以無菌技術抽取，應避免手套上的滑石粉污染檢體並請使用無菌離心管。痰液可以無菌離心管或無菌容器裝盛。體液檢體應儘速送到分子醫學部。

5.6 冷凍組織採檢原則

以乳房切除術或廣泛切除的乳房腫瘤組織送交給病理部人體生物資料庫。由病理醫師檢查鑑定具代表性的腫瘤組織。人體生物資料庫技術人員收集一些小塊腫瘤組織，按照建立的程序將腫瘤組織凍存於液態氮中。

5.7 檢體運送處理安全作業方法

5.7.1 除冷凍開刀組織外，所有檢體運送皆由傳送單位執行。注意檢體使用完整無破裂密蓋之容器，儘可能裝入夾鏈袋封好。所有檢體均應注意存放安全，未達特定安全地點之前(如分子醫學部採門禁管制)，請勿置於公開場所或無人看管處。

5.7.2 所有檢體應視為具高度傳染性，檢體運送過程中應依生物安全防護處理。

5.7.3 文件視為非污染性，包括醫令檢驗單、流程單。文件不應與檢體接觸，可以放入共用之隔層塑膠袋內。

5.7.4 冷凍開刀組織由分子醫學部檢驗人員，攜帶液態氮桶至人體生物資料庫領取檢體。檢體領取前，先於液態氮桶中填裝適量的液態氮，再將人體生物資料庫需出庫的組織檢體置入液態氮桶中，攜回分子醫學部。

5.8 退件原則

5.8.1 檢體識別異常

5.8.1.1 檢體無標示、標示不清或標示不全以致無法辨識。

5.8.1.2 檢驗單資訊與檢體不符。

5.8.1.3 檢體無條碼標籤且無檢驗單，以致無法獲知檢驗項目內容。

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

5.8.2 檢體異常

5.8.2.1 檢體量不足或品質不佳(例: 溶血、凝血等)

5.8.2.2 採檢容器錯誤或破損

5.8.2.3 檢體超過有效處理時限，需重新送件或退件處理

5.8.2.4 不適合之檢體類別(檢體不適合該檢驗項)

5.8.2.5 檢體遭受汙染





5.8.3 醫令異常: 未批價、醫令重覆、醫令取消

5.8.4 申請項目不符合，或分子醫學部無法執行之檢驗項目



5.9 樣本接收例外情況: 當檢體屬於前述5.8範疇，但開單醫師反饋其屬臨床緊急或不可替代的樣本時，在與臨床醫師解釋可能受影響的範圍及結果警示後，實驗室可妥協接受該項檢測樣本。

5.10 效益與風險: 所有檢查不可避免有偽陽性及偽陰性的問題。若檢測出現偽陰性或偽陽性結果，抑或是超出本檢測範圍及侷限性，可能會造成醫師無法提供正確的臨床建議。

5.11 分子醫學部採檢容器辨認

名稱	紫頭管 (EDTA)	紫頭管(大) (EDTA)	Blood ccfDNA tube 專用管	15mL 尖底無菌 離心管
添加物	K2 EDTA	K2 EDTA	1.5 ml Additive	無
圖例				

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

名稱	50mL 尖底無菌 離心管	無菌容器 (有蓋尿杯)		
添加物	無	無		
圖例				

管制文件

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

5.12 檢驗清單

醫令名稱	本院醫令主碼	檢體種類	報告時效	生物參考區間
JAK2 V617F基因變異分析	625001	全血或骨髓(Bone marrow)	8個工作天	不適用
All RAS and BRAF mutation testing	625002	石蠟包埋組織樣品(FFPE)	8個工作天	Not Detected
EGFR 變異分析	625003IV	石蠟包埋組織樣品(FFPE)	3個工作天	Not Detected
BRAF V600E基因突變檢測	625004	石蠟包埋組織樣品(FFPE)	8個工作天	Not Detected
UGT1A1 基因分型	625005	全血	8個工作天	不適用
MSI表型鑑定檢測分析	625006	全血及石蠟包埋組織樣品(FFPE)	10個工作天	不適用
基因晶片乳癌分子亞型檢驗 (Breast Cancer Molecular Subtyping)	625007	冷凍組織(frozen tissue)	10個工作天	不適用
胃腸道基質瘤c-KIT 基因檢驗	625009	石蠟包埋組織樣品(FFPE) 或冷凍組織(frozen tissue)	10個工作天	不適用
胃腸道基質瘤PDGFRA 基因檢驗	625010	石蠟包埋組織樣品(FFPE) 或冷凍組織(frozen tissue)	10個工作天	不適用
EGFR T790M 基因突變檢測 (Liquid Biopsy)	625014	全血	8個工作天	Not Detected
CMV Quantitative PCR Test	625017	血漿, 腦脊液(C.S.F)或支氣管肺泡灌洗液(Bronchoalveolar lavage ; BAL)	8個工作天	Not Detected
EBV Quantitative PCR Test	625018	血漿, 腦脊液(C.S.F)或支氣管肺泡灌洗液(Bronchoalveolar lavage ; BAL)	8個工作天	Not Detected
肺囊蟲 PCR檢測	625020	痰液(Sputum)或支氣管肺泡灌洗液(Bronchoalveolar lavage ; BAL)	8個工作天	Not Detected
水痘帶狀疱疹病毒 PCR檢測	625022	全血	8個工作天	Not Detected
單純疱疹病毒 PCR檢測	625033	全血	8個工作天	HSV-1 : Not detected HSV-2 : Negative
IDH1基因R132位點突變檢測	625034	全血、石蠟包埋組織樣品(FFPE) 或骨髓(Bone marrow)	8個工作天	Not Detected
PIK3CA 基因E542, 545及H1047位點突變檢測	625038	石蠟包埋組織樣品(FFPE)	8個工作天	Not Detected
全方位癌症基因組織檢測 (FoundationOne CDx)	625500	石蠟包埋組織樣品(FFPE)	25個工作天	不適用
全面型癌症基因組織檢測-融合基因擴充套組 (FoundationOne Heme)	625505	石蠟包埋組織樣品(FFPE)	25個工作天	不適用
Archer FusionPlex Lung Panel for Illumina 次世代定序基因檢測	625508	石蠟包埋組織樣品(FFPE)	15個工作天	不適用
Archer VariantPlex CTL Panel for Illumina 次世代定序基因檢測	625509	石蠟包埋組織樣品(FFPE)	15個工作天	不適用
全方位癌症基因血液檢測 (FoundationOne Liquid CDx)	625510	全血	25個工作天	不適用
Archer VariantPlex BRCA Panel for Illumina 次世代定序基因檢測	625511	全血	15個工作天	不適用
Ampliseq for Illumina Focus Panel 次世代定序基因檢測	625512	石蠟包埋組織樣品(FFPE)	15個工作天	不適用
Archer VariantPlex BRCA Panel for Illumina 次世代定序基因檢測	625513	石蠟包埋組織樣品(FFPE)	15個工作天	不適用
Invitae遺傳性癌症全方位基因檢測	625523	全血	20個工作天	不適用
Invitae 遺傳性乳癌快速基因檢測	625524	全血	12個工作天	不適用
家屬用-Invitae家族致病性變異檢測	625529	全血	20個工作天	不適用
Invitae心血管疾病基因檢測	625532	全血	20個工作天	不適用
Invitae癌症及心血管疾病基因檢測	625534	全血	20個工作天	不適用
Oncotype DX安可待乳癌腫瘤基因檢測	625538	石蠟包埋組織樣品(FFPE)	14個工作天	不適用
慧智癌風險基因檢測 v1.0	625546	全血	16個工作天	不適用
慧智癌風險-BRCA1/2基因檢測	625547	全血	16個工作天	不適用
慧智癌風險-婦癌基因檢測	625548	全血	16個工作天	不適用
慧智癌風險-大腸癌基因檢測	625549	全血	16個工作天	不適用
單基因核酸定序分析檢測	625550	全血	16個工作天	不適用
單基因基因劑量分析檢測	625551	全血	16個工作天	不適用
慧智癌風險基因檢測 v2.0	625553	全血	16個工作天	不適用
(健檢專用) Invitae遺傳性癌症全方位基因檢測	625554	全血	20個工作天	不適用
(健檢專用) Invitae心血管疾病基因檢測	625555	全血	20個工作天	不適用
(健檢專用) Invitae癌症及心血管疾病基因檢測	625556	全血	20個工作天	不適用
EBV PCR (Plasma tested only)	625755	全血	8個工作天	Not Detected

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

5.13 各檢驗項目簡介

醫令名稱	JAK2 V617F基因變異分析
本院醫令主碼	625001
檢體種類	全血或骨髓(Bone marrow)
採檢容器	紫頭管(EDTA)
檢體量	3 ml全血 或 0.5-1 ml 骨髓
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 採檢後室溫保存即可。如隔夜送檢，2~8°C保存。 2. 送檢時須請病人簽署「JAK2 V617F基因變異分析說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	週一至週五8:30~17:00
報告時效	8個工作天
加做時限	電洽執行科室
檢驗方法	allele-specific PCR
生物參考區間	Not detected
干擾物質	不適用
臨床意義	慢性骨髓增殖性疾病患(CMPD)常有JAK2基因突變，可以作為診斷之依據。另外，JAK2基因突變之病人，可以用JAK2inhibitor 治療。因此JAK2基因突變檢測為CMPD診斷或治療必要之項目。
偵測極限	本試驗的靈敏度在野生型等位基因背景下可達1%。
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	All RAS and BRAF mutation testing
本院醫令主碼	625002
檢體種類	石蠟包埋組織樣品(FFPE)
採檢容器	--
檢體量	石蠟包埋組織樣品(FFPE)：7片未染色片+1片H&E染色片
採檢前準備	不須特殊準備
採檢/送檢注意事項	腫瘤百分比>10% 限符合適應症規範下用藥前之伴隨式檢測，每人終生限健保申報一次。 不符合健保申報者，需自費檢驗。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	週一至週五8:30~17:00
報告時效	3個工作天
加做時限	電洽執行科室
檢驗方法	Real-time PCR
生物參考區間	Not Detected
干擾物質	以酸脫鈣之FFPE檢體
臨床意義	目前臨床治療大腸直腸癌之標靶藥物 (如：Cetuximab)，是以阻斷此訊息傳遞鏈之蛋白質功能為主，根據研究指出，Cetuximab僅對於未突變型(wild type)之RAS 轉移性大腸直腸癌之病患有療效；若為突變型(mutation)，患者使用Cetuximab則會無效且有害。故大腸癌病患進行該標靶藥物治療前應先檢測組織檢體中RAS 基因型評估是否突變。 BRAF是生長因子信號傳導蛋白質激酶RAF激酶家族的成員。BRAF 基因突變同樣會導致EGFR下游MAPK信號傳送路徑不斷被活化
偵測極限	LOD ≤5% for all KRAS mutations LOD ≤5% for most prevalent NRAS LOD ≤5% for BRAF mutations
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	是

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	EGFR 變異分析
本院醫令主碼	625003IV
檢體種類	石蠟包埋組織樣品(FFPE)
採檢容器	--
檢體量	石蠟包埋組織樣品(FFPE)：7片未染色片+1片H&E染色片
採檢前準備	不須特殊準備
採檢/送檢注意事項	腫瘤百分比>10% 限符合適應症規範下用藥前之伴隨式檢測，每人終生限健保申報一次。 不符合健保申報者，需自費檢驗。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	週一至週五8:30~17:00
報告時效	3個工作天
加做時限	電洽執行科室
檢驗方法	Real-time PCR
生物參考區間	Not Detected
干擾物質	以酸脫鈣之FFPE檢體
臨床意義	針對非小細胞肺癌(Non-small cell lung cancer, NSCLC)病人的腫瘤組織去氧核糖核酸(DNA)之上皮生長因子接受器(Epidermal growth factor receptor, EGFR)基因exon 18、19、20與21的突變進行定性偵測及鑑別，可提供臨床醫師對於肺癌之EGFR小分子酪胺酸激酶抑制劑(Tyrosine kinase inhibitor, TKI)標靶藥物治療及其療效上的參考。
偵測極限	LOD \leq 5% for most prevalent EGFR mutations
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	是

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	BRAF V600E 基因突變檢測
本院醫令主碼	625004
檢體種類	石蠟包埋組織樣品(FFPE)
採檢容器	--
檢體量	石蠟包埋組織樣品(FFPE)：5片未染色片+1片H&E染色片
採檢前準備	不須特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 腫瘤百分比>10% 2. 送檢時須請病人簽署「BRAF V600E基因突變檢測說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	每月3次(批次分析)
報告時效	8個工作天
加做時限	電洽執行科室
檢驗方法	焦磷酸測序
生物參考區間	Not Detected
干擾物質	以酸脫鈣之FFPE檢體
臨床意義	BRAF gene mutation，目前已知有 30 幾種 BRAF 突變基因與人類癌症相關。其中又以BRAF(V600E)gene 突變較為常見。2011 年美國 FDA 已批准 BRAF 的 serine-threonine kinase inhibitor(Vemurafenib) 用以治療黑色素瘤患者(late-stage melanoma)，故癌症病患能檢測 BRAF(V600E)突變基因有助於臨床用藥治療。
偵測極限	檢驗的偵測極限值，即檢測敏感度可達5%。
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	UGT1A1 基因分型
本院醫令主碼	625005
檢體種類	全血
採檢容器	紫頭管(EDTA)
檢體量	3 ml全血
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	<ol style="list-style-type: none"> 1. 採檢後室溫保存即可。如隔夜送檢，2~8°C保存。 2. 送檢時須請病人簽署「UGT1A1 基因分型說明暨病人知情自費同意書」。 3. 送檢時請填寫「UGT1A1 基因分型檢驗申請單」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	週一至週五8:30~17:00
報告時效	8個工作天
加做時限	電洽執行科室
檢驗方法	定序
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	<p>UGT1A1 基因啟動子 (promoter)有一基因多型性，含有數量不等的TA重複，最常見的型別為 TA6(即6個TA重複)。以 UGT1A1 基因分型檢測，確定病患基因型別是否為TA7(即7個TA重複)，又稱 UGT1A1*28等位基因(allele)。帶有TA7之病人用 Irinotecan 化學治療，可能會產生較高的毒性副作用。</p>
偵測極限	本試驗的靈敏度極限約20%等位基因(allele)。
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

醫令名稱	MSI表型鑑定檢測分析
本院醫令主碼	625006
檢體種類	全血及石蠟包埋組織樣品(FFPE)
採檢容器	紫頭管(EDTA)/--
檢體量	3 ml全血及石蠟包埋組織樣品(FFPE)：5片未染色片+1片H&E染色片
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	<ol style="list-style-type: none"> 1. 血品採檢後室溫保存即可。如隔夜送檢，2~8°C保存。 2. 送檢時須請病人簽署「MSI 表型鑑定檢測分析(LDT)說明暨病人知情自費同意書」。 3. 送檢時請填寫「MSI表型鑑定檢測分析申請單」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	週一至週五8:30~17:00
報告時效	14個工作天
加做時限	電洽執行科室
檢驗方法	聚合酶連鎖反應及毛細管電泳定性檢驗或Real-time PCR (CRC檢體)
生物參考區間	無
干擾物質	無
臨床意義	微小衛星體不穩定性 (MSI-high, MSI-H) 已知為某些類型癌症的生物標誌。臨床資料顯示，於早期檢測出具有高度微衛星不穩定型的結直腸癌患者，當使用免疫檢查點抑制劑(PD-1 或 PD-L1)時，可能比傳統化療更具療效。
偵測極限	最低偵測極限為10%等位基因。
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

醫令名稱	基因晶片乳癌分子亞型檢驗 (Breast Cancer Molecular Subtyping)
本院醫令主碼	625007
檢體種類	冷凍組織(frozen tissue)
採檢容器	電洽執行科室
檢體量	重量 ≥ 30 mg
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	<ol style="list-style-type: none"> 1. 冷凍檢體由人體生物資料庫取得。 2. 送檢時須請病人簽署「基因晶片乳癌分子亞型檢驗 (Breast Cancer Molecular Subtyping)說明暨病人知情自費同意書」
傳送條件	液態氮
收檢時間	不適用
操作時間	每週1次(批次分析)
報告時效	10個工作天
加做時限	電洽執行科室
檢驗方法	Microarray
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	<p>基因晶片乳癌分子分型檢測，可以評估乳癌病人轉移復發的危險性及分子亞型，並提供醫師下列特殊的檢測結果，做為個人化治療及預後的依據。</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 雌激素受體(ER)和孕激素受體(PR)的陰陽性，及第二型人類表皮生長因子接受體(HER2)基因是否有過度表現。 2. 細胞分裂及增生的活動度。 3. 辨識出不須輔助性化療的乳癌病人。 4. 需要時提供病人對治癌藥物如anthracyline，5FU，methotrexate或CDK4/6抑制劑敏感度的評估。 5. 必要時測量第一亞型病人BRCA1基因表現的強度，做為特殊標靶藥物治療參考。 6. 提供HER2基因突變可能性資訊，做為進一步檢查及使用特殊標靶藥物治療參考。 7. 測量乳癌第一、第二及第四分子亞型病人的免疫反應強度，預測對

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

	免疫檢查哨抑制劑敏感度。 8. 針對不同乳癌分子亞型，提供醫師所需要的特殊基因表現資訊。
偵測極限	不適用
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	是



醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	胃腸道基質瘤c-KIT 基因檢驗
本院醫令主碼	625009
檢體種類	石蠟包埋組織樣品(FFPE) 或冷凍組織(frozen tissue)
採檢容器	--
檢體量	石蠟包埋組織樣品(FFPE)：5片未染色片+1片H&E染色片 冷凍組織(frozen tissue)：電洽執行科室
採檢前準備	不須特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 冷凍組織(frozen tissue)：檢體由人體生物資料庫取得 2. 送檢時須請病人簽署「胃腸道基質瘤c-KIT 基因檢驗說明暨病人知情自費同意書」。 3. 送檢時請填寫「胃腸道基質腫瘤C-kit基因檢測申請單」。
傳送條件	室溫(FFPE); 液態氮(frozen tissue)
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	週一至週五8:30~17:00
報告時效	10個工作天
加做時限	電洽執行科室
檢驗方法	定序
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	檢測c-KIT基因突變，以確定胃腸道質瘤 (gastrointestinal stromal tumor，簡稱GIST) 病人是否有 c-KIT 外顯子 (exon) 9、11或13的基因突變。具有c-KIT 基因突變之病人可以用 tyrosine kinase inhibitor 治療。
偵測極限	本試驗的靈敏度極限約20-25%突變等位基因(allele)。
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	是

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	胃腸道基質瘤PDGFRA 基因檢驗
本院醫令主碼	625010
檢體種類	石蠟包埋組織樣品(FFPE) 或冷凍組織(frozen tissue)
採檢容器	--
檢體量	石蠟包埋組織樣品(FFPE)：5片未染色片+1片H&E染色片 冷凍組織(frozen tissue)：電洽執行科室
採檢前準備	不須特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 冷凍組織(frozen tissue)：檢體由人體生物資料庫取得 2. 送檢時須請病人簽署「胃腸道基質瘤PDGFRA 基因檢驗說明暨病人知情自費同意書」。 3. 送檢時請填寫「胃腸道基質腫瘤PDGFRA基因檢測申請單」。
傳送條件	室溫(FFPE); 液態氮(frozen tissue)
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	週一至週五8:30~17:00
報告時效	10個工作天
加做時限	電洽執行科室
檢驗方法	定序
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	以檢測 PDGFRA 基因突變，確定胃腸道基質瘤 (gastrointestinal stromal tumor，簡稱GIST) 病人是否有 PDGFRA 基因外顯子(exon) 12或18 的基因突變。具有PDGFRA 基因突變之病人可以用 tyrosine kinase inhibitor 治療。
偵測極限	本試驗的靈敏度極限約20-25%突變等位基因(allele)。
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	是

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

醫令名稱	EGFR T790M 基因突變檢測 (Liquid Biopsy)
本院醫令主碼	625014
檢體種類	全血
採檢容器	PAXgene Blood ccfDNA tube 專用管
檢體量	10 ml全血
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 於2~30°C環境下，樣品可以穩定保存7天。 2. 送檢時須請病人簽署「EGFR T790M 基因突變檢測(Liquid Biopsy) 說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	每月1~3次(批次分析)
報告時效	8個工作天
加做時限	電洽執行科室
檢驗方法	Real-time PCR
生物參考區間	Not Detected
干擾物質	不適用
臨床意義	EGFR的突變以exon 19 deletion最多，exon 21的L858R突變其次。多個臨床試驗證實癌細胞有活化性突變（activating mutation）的病患，在第一線使用EGFR-TKI效果較好，而癌細胞沒突變的病患第一線用化療效果較好。但仍有病人對第一代EGFR-TKIs產生抗藥性，目前對造成抗藥性的原因並不清楚，可能與繼發性發生EGFR突變有關；因此，監控繼發性EGFR在790位置(T790M)的突變，可作為臨床治療產生抗藥性的重要參考依據。
偵測極限	本試驗的靈敏度極限可達 30 copies /ml血漿。
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

醫令名稱	CMV Quantitative PCR Test
本院醫令主碼	625017
檢體種類	血漿或腦脊髓液(C.S.F)或支氣管肺泡灌洗液 (Bronchoalveolar lavage ; BAL)
採檢容器	紫頭管(EDTA)(全血); 15mL尖底無菌離心管(CSF); 50mL無菌火箭筒離心管(BAL)
檢體量	10 ml全血 或 1.5 ml CSF 或 5-8 ml BAL
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	<ol style="list-style-type: none"> 1. 採檢後盡速送達實驗室，檢體若無法馬上送檢，應先置於冰箱2~8°C保存。 2. 檢體時效性：血液檢體於採集後24小時內送抵分子醫學部。 3. 週五及例假日前一日16:00送病檢部轉分醫部。周末及例假日不採檢。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	每週1~2次
報告時效	8個工作天
加做時限	電洽執行科室
檢驗方法	Real-time PCR
生物參考區間	Not Detected
干擾物質	為避免干擾請勿使用Heparin為抗凝劑
臨床意義	針對巨細胞病毒感染高危險群病患（免疫不全、癌症、移植等病患）、抗巨細胞病毒藥劑治療的患者追蹤監控或臨床醫師研判有檢驗之必要者。以Real-Time PCR方法偵測CMV病毒量，可以較傳統血清學方法更為敏感，即早提供臨床醫師追蹤CMV病毒是否活化的報告。
偵測極限	69.7 IU/mL (本檢驗方法適用於血漿檢體，其他檢體之檢驗結果僅供臨床參考)
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	EBV Quantitative PCR Test
本院醫令主碼	625018
檢體種類	血漿或腦脊髓液(C.S.F)或支氣管肺泡灌洗液 (Bronchoalveolar lavage ; BAL)
採檢容器	紫頭管(EDTA)(全血); 15mL尖底無菌離心管(CSF); 50mL無菌火箭筒離心管(BAL)
檢體量	10 ml全血 或 1.5 ml CSF 或 5-8 ml BAL
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	<ol style="list-style-type: none"> 採檢後盡速送達實驗室，檢體若無法馬上送檢，應先置於冰箱2~8°C保存。 檢體時效性：血液檢體於採集後24小時內送抵分子醫學部。 週五及例假日前一日16:00送病檢部轉分醫部。周末及例假日不採檢。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	每週1次(批次分析)
報告時效	8個工作天
加做時限	電洽執行科室
檢驗方法	Real-time PCR
生物參考區間	Not Detected
干擾物質	為避免干擾請勿使用Heparin為抗凝劑
臨床意義	偵測EB病毒量，作為治療或器官移植EB病毒量監控對於移植後單核球增生症 post-transplant lymphoproliferative disorders (PTLD)，及鼻咽癌(nasopharyngeal carcinoma，NPC)癌症期程進展有助益。
偵測極限	22.29 IU/mL (本檢驗方法適用於血漿檢體，其他檢體之檢驗結果僅供臨床參考)
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

醫令名稱	Pneumocystis jiroveci pneumonia (PJP) PCR
本院醫令主碼	625020
檢體種類	痰液(Sputum)或支氣管肺泡灌洗液 (Bronchoalveolar lavage ; BAL)
採檢容器	50mL無菌火箭筒離心管
檢體量	1ml以上(sputum) 或 5-8 ml (BAL)
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 採檢後盡速送達實驗室，檢體若無法馬上送檢，應先置於冰箱2~8°C保存。 2. 送檢時須請病人簽署「肺囊蟲(PJP) PCR檢測說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	每月1~3次(批次分析)
報告時效	8個工作天
加做時限	電洽執行科室
檢驗方法	Real-time PCR
生物參考區間	Not Detected
干擾物質	不適用
臨床意義	Pneumocystis jirovecii (PJ)(Pneumocystis carinii)，被歸類為黴菌的一種，會伺機性感染人類的下呼吸道，特別是免疫功能低下病人，引發Pneumocystis pneumonia。 Real-time PCR具有高敏感及高特異性，可提供臨床檢體快速而正確的診斷，由於Pneumocystis jirovecii好發於下呼吸道，建議檢體以呼吸道檢體 (Sputum, BAL)為主。
偵測極限	本試驗PCR最低偵測極限為5 copies/reaction
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	水痘帶狀疱疹病毒(VZV) PCR檢測
本院醫令主碼	625022
檢體種類	全血
採檢容器	紫頭管(EDTA)
檢體量	3 ml全血
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	<ol style="list-style-type: none"> 1. 採檢後室溫保存即可。如隔夜送檢，2~8°C保存。 2. 檢體退件：Heparin血漿、4價溶血、檢體未達1mL 3. 送檢時須請病人簽署「水痘帶狀疱疹病毒(VZV) PCR檢測說明暨病人知情自費同意書」。 4. 週五及例假日前一日9:00送病檢部轉分醫部。周末及例假日不採檢。
傳送條件	室溫
收檢時間	週五及例假日前一日9:00送病檢部轉分醫部。
操作時間	委外代檢(大安聯合醫事檢驗所)
報告時效	8個工作天
加做時限	不適用
檢驗方法	Real-time PCR
生物參考區間	Not Detected
干擾物質	為避免干擾請勿使用Heparin為抗凝劑
臨床意義	<p>水痘帶狀疱疹病毒(Varicella - zoster virus, VZV)屬於DNA病毒，根據統計15歲之前即有90%以上的人感染過水痘，好發年齡為3-6歲，主要是經由人與人之間皮膚接觸；飛沫或空氣傳染，是傳染性極高的病毒。初次感染會出現全身性搔癢的水疱疹，復原後病毒會潛伏在神經節中，當宿主免疫力減弱時，病毒會再活化沿著神經節散布，在皮膚出現帶狀疱疹的臨床症狀，常發生在年紀大或是免疫功能失調者身上，非典型的帶狀疱疹常與皮疹、疱疹或是疥瘡混淆，較不容易由臨床表徵看出，藉由Real-Time PCR可協助VZV病毒活化複製的診斷。</p>
執行科室/分機	大安聯合醫事檢驗所
是否提供院外代檢	否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

醫令名稱	單純疱疹病毒(HSV-1/2) PCR檢測
本院醫令主碼	625033
檢體種類	全血
採檢容器	紫頭管(EDTA)
檢體量	3 ml
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	<ol style="list-style-type: none"> 1. 採檢後室溫保存即可。如隔夜送檢，2~8°C保存。 2. 檢體退件：Heparin血漿、4價溶血、檢體未達1mL 3. 送檢時須請病人簽署「單純疱疹病毒(HSV-1/2) PCR檢測說明暨病人知情自費同意書」。 4. 週五及例假日前一日9:00送病檢部轉分醫部。周末及例假日不採檢。
傳送條件	室溫
收檢時間	週五及例假日前一日9:00送病檢部轉分醫部。
操作時間	委外代檢(大安聯合醫事檢驗所)
報告時效	8個工作天
加做時限	不適用
檢驗方法	Real-Time PCR
生物參考區間	Not Detected
干擾物質	為避免干擾請勿使用Heparin為抗凝劑
臨床意義	<p>單純疱疹病毒(Herpes simplex virus, HSV)屬於DNA病毒，其中僅有第一型HSV-1與第二型HSV-2可以感染人類，兩者的感染途徑都是經由直接接觸含有病毒之分泌物、黏膜或是皮膚表面的傷口而造成感染。HSV-1主要是感染口腔以及咽喉等腰部以上的部位，患者唾液中含有病毒，接吻、接觸以及食入唾液污染之物品是主要的傳染途徑。</p> <p>HSV-2主要感染生殖道及腰部以下部位，性行為以及新生兒通過患病產婦的產道是主要的傳染途徑。</p> <p>大部分健康的成人在幼兒時期就曾感染過HSV-1，初次感染並不會有明顯的症狀，但病毒會潛伏在人體的神經節內，等到免疫系統低落時，HSV活化發病。</p>

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

	HSV所引起之臨床症狀常見有唇疱疹、角膜疱疹、生殖疱疹(HSV-2)及可以引起7%死亡率的疱疹性腦炎(HSE)。中樞神經(central nervous system, CNS)的感染或是出生時經產道造成的新生兒感染，常會引起嚴重的全身性散播甚至死亡。早期快速偵測HSV的感染才能使用正確的抗病毒藥物有效的治療HSV。
執行科室/分機	大安聯合醫事檢驗所
是否提供院外代檢	否



醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	IDH1基因R132位點突變檢測
本院醫令主碼	625034
檢體種類	全血或石蠟包埋組織樣品(FFPE)或骨髓(Bone marrow)
採檢容器	紫頭管(EDTA)
檢體量	3 ml全血 或 0.5-1 ml 骨髓或石蠟包埋組織樣品(FFPE)：5片未染色片+1片H&E染色片
採檢前準備	不須特殊準備
採檢/送檢注意事項	<ol style="list-style-type: none"> 1. 採檢後室溫保存即可。如隔夜送檢，2~8°C保存。 2. Glioma及膽管癌使用石蠟包埋組織樣品(FFPE)。腫瘤細胞的相對比率應大於10%。 3. 送檢時須請病人簽署「IDH1 基因R132位點突變檢測說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	週一至週五8:30~17:00
報告時效	8個工作天
加做時限	不適用
檢驗方法	焦磷酸測序
生物參考區間	Not Detected
干擾物質	不適用
臨床意義	以檢測 IDH1 基因R132位點突變確定膠質瘤(glioma) 是否有IDH1 基因突變。膠質瘤常有IDH1 基因突變，可以作為診斷之依據。另外，IDH1 基因突變之病人可以用 IDH1 inhibitor (Vorasidenib) 治療。
偵測極限	檢驗的偵測極限值，即檢測敏感度可達5%。
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	DNA single point mutation detection analysis
本院醫令主碼	625037A
檢體種類	全血
採檢容器	紫頭管(EDTA)
檢體量	3 ml全血
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 兒癌計畫專用 2. 採檢後室溫保存即可。如隔夜送檢，2~8°C保存。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	週一至週五8:30~17:00
報告時效	8個工作天
加做時限	不適用
檢驗方法	定序
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	不適用
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

醫令名稱	PIK3CA 基因E542, 545及H1047位點突變檢測
本院醫令主碼	625038
檢體種類	石蠟包埋組織樣品(FFPE)
採檢容器	--
檢體量	石蠟包埋組織樣品(FFPE)：5片未染色片+1片 H&E染色片
採檢前準備	不須特殊準備
採檢/送檢注意事項	送檢時須請病人簽署「PIK3CA 基因E542, 545及H1047位點突變檢測說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	週一至週五8:30~17:00
報告時效	8個工作天
加做時限	不適用
檢驗方法	焦磷酸測序
生物參考區間	Not Detected
干擾物質	不適用
臨床意義	PIK3CA 是乳腺癌中最常見的突變基因，也是預後不良的重要指標。尤其是在評估癌症治療策略的初始階段，PIK3CA的突變檢測可以讓醫師判斷是否可使用PI3Ka 抑制劑來進行治療，提供患者最佳的治療決策。
偵測極限	檢測之敏感度最低可達5%突變等位基因(allele)。
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	全方位癌症基因組織檢測 (FoundationOne CDx)
本院醫令主碼	625500
檢體種類	石蠟包埋組織樣品(FFPE)
採檢容器	--
檢體量	石蠟包埋(FFPE)連續切片10片未染色片(5 μ m)及1片H&E染色片。
採檢前準備	不須特殊準備
採檢/送檢注意事項	<ol style="list-style-type: none"> 1. 組織大小需$\geq 0.6\text{mm}^3$及腫瘤含量$\geq 20\%$ (最佳$\geq 30\%$)，肝臟檢體腫瘤核百分比至少須大於 40%。 2. 送檢時須請病人簽署「全方位癌症基因組織檢測 (FoundationOne CDx)說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~17:00
操作時間	委外代檢 (Foundation Medicine)
報告時效	25個工作天
加做時限	不適用
檢驗方法	次世代定序 (NGS)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	FoundationOne® CDx 檢測總共可偵測到 324 個基因的變異，並提供基因標記分析，如微衛星不穩定性(Micro Satellite Instability, MSI)、腫瘤變異負荷量(Tumor Mutation Burden, TMB)與同源重組缺陷(Homologous Recombination Deficiency, HRD)陽性包含tBRCA 陽性和/或高度失異合性(Loss of Heterozygosity, LOH)。

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

基因列表

表 1-1 FoundationOne® CDx 可偵測出以下基因的外顯子編碼區之替換、插入與缺失(indels)與拷貝數變異(CNAs)

ABL1	BRAF	CDKN1A	EPHA3	FGFR4	IKZF1	MCL1	NKX2-1	PMS2	RNF43	TET2
ACVR1B	BRCA1	CDKN1B	EPHB1	FH	INPP4B	MDM2	NOTCH1	POLD1	ROSI	TGFBR2
AKT1	BRCA2	CDKN2A	EPHB4	FLCN	IRF2	MDM4	NOTCH2	POLE	RPTOR	TIPARP
AKT2	BRD4	CDKN2B	ERBB2	FLT1	IRF4	MED12	NOTCH3	PPARG	SDHA	TNFAIP3
AKT3	BRIP1	CDKN2C	ERBB3	FLT3	IRS2	MEF2B	NPM1	PPP2R1A	SDHB	TNFRSF14
ALK	BTG1	CEBPA	ERBB4	FOXL2	JAK1	MEN1	NRAS	PPP2R2A	SDHC	TP53
ALOX12B	BTG2	CHEK1	ERCC4	FUBP1	JAK2	MERTK	NTRK2	PRDM1	SDHD	TSC1
AMER1	BTK	CHEK2	ERG	GABRA6	JAK3	MET	NTRK1	PRKAR1A	SETD2	TSC2
APC	C11orf30	CIC	ERRF1	GATA3	JUN	MITF	NTRK2	PRKCI	SF3B1	TYRO3
AR	CALR	CREBBP	ESR1	GATA4	KDM5A	MKNK1	NTRK3	PTCH1	SGK1	U2AF1
ARAF	CARD11	CRKL	EZH2	GATA6	KDM5C	MLH1	P2RY8	PTEN	SMAD2	VEGFA
ARFRP1	CASP8	CSF1R	FAM46C	GID4 (C17orf39)	KDM6A	MPL	PALB2	PTPN11	SMAD4	VHL
ARID1A	CBFB	CSF3R	FANCA	GNA11	KDR	MRE11A	PARK2	PTPRO	SMARCA4	WHSC1
ASXL1	CBL	CTCF	FANCC	GNA13	KEAP1	MSH2	PARP1	QKI	SMARCB1	WHSC1L1
ATM	CCND1	CTNNA1	FANCG	GNAQ	KEL	MSH3	PARP2	RAC1	SMO	WT1
ATR	CCND2	CTNNB1	FANCL	GNAS	KIT	MSH6	PARP3	RAD21	SNCAIP	XPO1
ATRX	CCND3	CUL3	FAS	GRM3	KLHL6	MST1R	PAX5	RAD51	SOCS1	XRCC2
AURKA	CCNE1	CUL4A	FBXW7	GSK3B	KMT2A (MLL)	MTAP	PBRM1	RAD51B	SOX2	ZNF217
AURKB	CD22	CXCR4	FGF10	H3F3A	KMT2D (MLL2)	MTOR	PDCD1	RAD51C	SOX9	ZNF703
AXIN1	CD274	CYP17A1	FGF12	HDAC1	KRAS	MUTYH	PDCD1LG2	RAD51D	SPEN	
AXL	CD70	DAXX	FGF14	HGF	LTK	MYC	PDGFRA	RAD52	SPOP	
BAP1	CD79A	DDR1	FGF19	HNF1A	LYN	MYCL	PDGFRB	RAD54L	SRC	
BARD1	CD79B	DDR2	FGF23	HRAS	MAF	MYCN	PDK1	RAF1	STAG2	
BCL2	CDC73	DIS3	FGF3	HSD3B1	MAP2K1	MYD88	PIK3C2B	RARA	STAT3	
BCL2L1	CDH1	DNMT3A	FGF4	ID3	MAP2K2	NBN	PIK3C2G	RB1	STK11	
BCL2L2	CDK12	DOT1L	FGF6	IDH1	MAP2K4	NF1	PIK3CA	RBM10	SUFU	
BCL6	CDK4	EED	FGFR1	IDH2	MAP3K1	NF2	PIK3CB	REL	SYK	
BCOR	CDK6	EGFR	FGFR2	IGF1R	MAP3K13	NFE2L2	PIK3R1	RET	TBX3	
BCORL1	CDK8	EP300	FGFR3	IKBKE	MAPK1	NFKBIA	PIM1	RICTOR	TEK	

表 1-2 FoundationOne® CDx 可偵測出以下基因中選定的內含子區之基因重排、1 個 3'非轉譯區(3'UTR)、1 個基因的啟動子區域及 1 個非編碼 RNA(ncRNA)基因

ALK 內含子 18, 19	BRCA1 內含子 2, 7, 8, 12, 16, 19, 20	ETV4 內含子 5, 6	EZR 內含子 9-11	KIT 內含子 16	MYC 內含子 1	NUTM1 內含子 1	RET 內含子 7-11	SLC34A2 內含子 4
BCL2 3'UTR	BRCA2 內含子 2	ETV5 內含子 6, 7	FGFR1 內含子 1, 5, 17	KMT2A (MLL) 內含子 6-11	NOTCH2 內含子 26	PDGFRA 內含子 7, 9, 11	ROSI 內含子 31-35	TERC ncRNA
BCR 內含子 8, 13, 14	CD74 內含子 6-8	ETV6 內含子 5, 6	FGFR2 內含子 1, 17	MSH2 內含子 5	NTRK1 內含子 8-10	RAF1 內含子 4-8	RSPO2 內含子 1	TERT 啟動子
BRAF 內含子 7-10	EGFR 內含子 7, 15, 24-27	EWSR1 內含子 7-13	FGFR3 內含子 17	MYB 內含子 14	NTRK2 內含子 12	RARA 內含子 2	SDC4 內含子 2	TMPRSS2 內含子 1-3

執行科室/分機

Foundation Medicine

是否提供院外代檢

否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	全面型癌症基因組織檢測-融合基因擴充套組 (FoundationOne Heme)
本院醫令主碼	625505
檢體種類	石蠟包埋組織樣品(FFPE)
採檢容器	--
檢體量	石蠟包埋組織樣品(FFPE)：16片未染色片(5μm)及1片H&E染色片。
採檢前準備	不須特殊準備
採檢/送檢注意事項	<ol style="list-style-type: none"> 1. 檢體中若含有骨頭組織，須避免使用酸性溶劑進行脫鈣。 2. 若檢體來源為體液（胸水、腹水、穿刺液、腦脊髓液），需將體液檢體離心後取細胞團塊製成FFPE檢體。並確認所包埋之細胞中有80%為有核細胞，且這些有核細胞中惡性細胞比例需 ≥ 20%。 3. 送檢時須請病人簽署「全面型癌症基因組織檢測-融合基因擴充套組 (FoundationOne Heme)說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	委外代檢 (Foundation Medicine)
報告時效	25個工作天
加做時限	不適用
檢驗方法	次世代定序 (NGS)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	FoundationOne® Heme可偵測以406個基因的外顯子編碼區及內含子區域之替換、插入與缺失(indels)與拷貝數變異(CNAs)，及265個基因的RNA融合變異，獲得腫瘤的基因突變、腫瘤突變負荷(TMB)、微衛星體不穩定性(MSI)相關資訊。適用於血癌(白血病、淋巴瘤和骨髓瘤)或骨肉瘤的病人。

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

基因列表

Genes With Complete Exonic (Coding) Coverage								
ABL1	ACTB	AKT1	AKT2	AKT3	ALK	AMER1 (FAM123B or WTX)	APC	APH1A
AR	ARAF	ARFRP1	ARHGAP26 (GRAF)	ARID1A	ARID2	ASMTL	ASXL1	ATM
ATR	ATRX	AURKA	AURKB	AXIN1	AXL	B2M	BAP1	BARD1
BCL10	BCL11B	BCL2	BCL2L2	BCL6	BCL7A	BCOR	BCORL1	BIRC3
BLM	BRAF	BRCA1	BRCA2	BRD4	BRIP1 (BACH1)	BRSK1	BTG2	BTK
BTLA	C11orf30 (EMSY)	CAD	CALR	CARD11	CBFB	CBL	CCND1	CCND2
CCND3	CCNE1	CCT6B	CD22	CD274 (PD-L1)	CD36	CD58	CD70	CD79A
CD79B	CDC73	CDH1	CDK12	CDK4	CDK6	CDK8	CDKN1B	CDKN2A
CDKN2B	CDKN2C	CEBPA	CHD2	CHEK1	CHEK2	CIC	CIITA	CKS1B
CPS1	CREBBP	CRKL	CRLF2	CSF1R	CSF3R	CTCF	CTNNA1	CTNNB1
CUX1	CXCR4	DAXX	DDR2	DDX3X	DNM2	DNMT3A	DOT1L	DTX1
DUSP2	DUSP9	EBF1	ECT2L	EED	EGFR	ELP2	EP300	EPHA3
EPHA5	EPHA7	EPHB1	ERBB2	ERBB3	ERBB4	ERG	ESR1	ETS1
ETV6	EXOSC6	EZH2	FAF1	FAM46C	FANCA	FANCC	FANCD2	FANCE
FANCF	FANCG	FANCL	FAS (TNFRSF6)	FBXO11	FBXO31	FBXW7	FGF10	FGF14
FGF19	FGF23	FGF3	FGF4	FGF6	FGFR1	FGFR2	FGFR3	FGFR4
FHIT	FLCN	FLT1	FLT3	FLT4	FLYWCH1	FOXL2	FOXO1	FOXO3
FOXP1	FRS2	GADD45B	GATA1	GATA2	GATA3	GID4 (C17orf39)	GNA11	GNA12
GNA13	GNAQ	GNAS	GPR124	GRIN2A	GSK3B	GTSE1	HDAC1	HDAC4
HDAC7	HGF	HIST1H1C	HIST1H1D	HIST1H1E	HIST1H2AC	HIST1H2AG	HIST1H2AL	HIST1H2AM
HIST1H2BC	HIST1H2BJ	HIST1H2BK	HIST1H2BO	HIST1H3B	HNF1A	HRAS	HSP90AA1	ICK
ID3	IDH1	IDH2	IGF1R	IKBKE	IKZF1	IKZF2	IKZF3	IL7R
INHBA	INPP4B	INPP5D (SHIP)	IRF1	IRF4	IRF8	IRS2	JAK1	JAK2
JAK3	JARID2	JUN	KAT6A (MYST3)	KDM2B	KDM4C	KDM5A	KDM5C	KDM6A
KDR	KEAP1	KIT	KLHL6	KMT2A (MLL)	KMT2C (MLL3)	KMT2D (MLL2)	KRAS	LEF1
LRP1B	LRRK2	MAF	MAFB	MAGED1	MALT1	MAP2K1 (MEK1)	MAP2K2 (MEK2)	MAP2K4
MAP3K1	MAP3K14	MAP3K6	MAP3K7	MAPK1	MCL1	MDM2	MDM4	MED12
MEF2B	MEF2C	MEN1	MET	MIB1	MITF	MKI67	MLH1	MPL
MRE11A	MSH2	MSH3	MSH6	MTOR	MUTYH	MYC	MYCL (MYCL1)	MYCN
MYD88	MYO18A	NCOR2	NCSTN	NF1	NF2	NFE2L2	NFKBIA	NKX2-1

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

<i>NOD1</i>	<i>NOTCH1</i>	<i>NOTCH2</i>	<i>NPM1</i>	<i>NRAS</i>	<i>NSD1</i>	<i>NT5C2</i>	<i>NTRK1</i>	<i>NTRK2</i>
<i>NTRK3</i>	<i>NUP93</i>	<i>NUP98</i>	<i>P2RY8</i>	<i>PAG1</i>	<i>PAK3</i>	<i>PALB2</i>	<i>PASK</i>	<i>PAX5</i>
<i>PBRM1</i>	<i>PC</i>	<i>PCBP1</i>	<i>PCLO</i>	<i>PDCD1 (PD-1)</i>	<i>PDCD11</i>	<i>PDCD1LG2 (PD-L2)</i>	<i>PDGFRA</i>	<i>PDGFRB</i>
<i>PDK1</i>	<i>PHF6</i>	<i>PIK3CA</i>	<i>PIK3CG</i>	<i>PIK3R1</i>	<i>PIK3R2</i>	<i>PIM1</i>	<i>PLCG2</i>	<i>POT1</i>
<i>PPP2R1A</i>	<i>PRDM1</i>	<i>PRKAR1A</i>	<i>PRKDC</i>	<i>PRSS8</i>	<i>PTCH1</i>	<i>PTEN</i>	<i>PTPN11</i>	<i>PTPN2</i>
<i>PTPN6 (SHP-1)</i>	<i>PTPRO</i>	<i>RAD21</i>	<i>RAD50</i>	<i>RAD51</i>	<i>RAF1</i>	<i>RARA</i>	<i>RASGEF1A</i>	<i>RB1</i>
<i>RELN</i>	<i>RET</i>	<i>RHOA</i>	<i>RICTOR</i>	<i>RNF43</i>	<i>ROS1</i>	<i>RPTOR</i>	<i>RUNX1</i>	<i>S1PR2</i>
<i>SDHA</i>	<i>SDHB</i>	<i>SDHC</i>	<i>SDHD</i>	<i>SERP2</i>	<i>SETBP1</i>	<i>SETD2</i>	<i>SF3B1</i>	<i>SGK1</i>
<i>SMAD2</i>	<i>SMAD4</i>	<i>SMARCA1</i>	<i>SMARCA4</i>	<i>SMARCB1</i>	<i>SMC1A</i>	<i>SMC3</i>	<i>SMO</i>	<i>SOCS1</i>
<i>SOCS2</i>	<i>SOCS3</i>	<i>SOX10</i>	<i>SOX2</i>	<i>SPEN</i>	<i>SPOP</i>	<i>SRC</i>	<i>SRSF2</i>	<i>STAG2</i>
<i>STAT3</i>	<i>STAT4</i>	<i>STAT5A</i>	<i>STAT5B</i>	<i>STAT6</i>	<i>STK11</i>	<i>SUFU</i>	<i>SUZ12</i>	<i>TAF1</i>
<i>TBL1XR1</i>	<i>TCF3 (E2A)</i>	<i>TCL1A (TCL1)</i>	<i>TET2</i>	<i>TGFBR2</i>	<i>TLL2</i>	<i>TMEM30A</i>	<i>TMSB4XP8 (TMSL3)</i>	<i>TNFAIP3</i>
<i>TNFRSF11A</i>	<i>TNFRSF14</i>	<i>TNFRSF17</i>	<i>TOP1</i>	<i>TP53</i>	<i>TP63</i>	<i>TRAF2</i>	<i>TRAF3</i>	<i>TRAF5</i>

<i>TSC1</i>	<i>TSC2</i>	<i>TSHR</i>	<i>TUSC3</i>	<i>TYK2</i>	<i>U2AF1</i>	<i>U2AF2</i>	<i>VHL</i>	<i>WDR90</i>
<i>WHSC1 (MMSET or NSD2)</i>	<i>WISP3</i>	<i>WT1</i>	<i>XBP1</i>	<i>XPO1</i>	<i>YY1AP1</i>	<i>ZMYM3</i>	<i>ZNF217</i>	<i>ZNF24 (ZSCAN3)</i>
<i>ZNF703</i>	<i>ZRSR2</i>							

Genes With Select Intronic (Non-Coding) Coverage

<i>ALK</i>	<i>BCL2</i>	<i>BCL6</i>	<i>BCR</i>	<i>BRAF</i>	<i>CCND1</i>	<i>CRLF2</i>	<i>EGFR</i>	<i>EPOR</i>
<i>ETV1</i>	<i>ETV4</i>	<i>ETV5</i>	<i>ETV6</i>	<i>EWSR1</i>	<i>FGFR2</i>	<i>IGH</i>	<i>IGK</i>	<i>IGL</i>
<i>JAK1</i>	<i>JAK2</i>	<i>KMT2A (MLL)</i>	<i>MYC</i>	<i>NTRK1</i>	<i>PDGFRA</i>	<i>PDGFRB</i>	<i>RAF1</i>	<i>RARA</i>
<i>RET</i>	<i>ROS1</i>	<i>TMRSS2</i>	<i>TRG</i>					

Genes with RNA sequencing coverage

<i>ABI1</i>	<i>ABL1</i>	<i>ABL2</i>	<i>ACSL6</i>	<i>AFF1</i>	<i>AFF4</i>	<i>ALK</i>	<i>ARHGAP26 (GRAF)</i>	<i>ARHGEF12</i>
<i>ARID1A</i>	<i>ARNT</i>	<i>ASXL1</i>	<i>ATF1</i>	<i>ATG5</i>	<i>ATIC</i>	<i>BCL10</i>	<i>BCL11A</i>	<i>BCL11B</i>
<i>BCL2</i>	<i>BCL3</i>	<i>BCL6</i>	<i>BCL7A</i>	<i>BCL9</i>	<i>BCOR</i>	<i>BCR</i>	<i>BIRC3</i>	<i>BRAF</i>
<i>BTG1</i>	<i>CAMTA1</i>	<i>CARS</i>	<i>CBFA2T3</i>	<i>CBFB</i>	<i>CBL</i>	<i>CCND1</i>	<i>CCND2</i>	<i>CCND3</i>
<i>CD274 (PD-L1)</i>	<i>CDK6</i>	<i>CDX2</i>	<i>CHIC2</i>	<i>CHN1</i>	<i>CIC</i>	<i>CIITA</i>	<i>CLP1</i>	<i>CLTC</i>
<i>CLTCL1</i>	<i>CNTRL (CEP110)</i>	<i>COL1A1</i>	<i>CREB3L1</i>	<i>CREB3L2</i>	<i>CREBBP</i>	<i>CRLF2</i>	<i>CSF1</i>	<i>CTNNB1</i>
<i>DDIT3</i>	<i>DDX10</i>	<i>DDX6</i>	<i>DEK</i>	<i>DUSP22</i>	<i>EGFR</i>	<i>EIF4A2</i>	<i>ELF4</i>	<i>ELL</i>
<i>ELN</i>	<i>EML4</i>	<i>EP300</i>	<i>EPOR</i>	<i>EPS15</i>	<i>ERBB2</i>	<i>ERG</i>	<i>ETS1</i>	<i>ETV1</i>

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

<i>ETV4</i>	<i>ETV5</i>	<i>ETV6</i>	<i>EWSR1</i>	<i>FCGR2B</i>	<i>FCRL4</i>	<i>FEV</i>	<i>FGFR1</i>	<i>FGFR1OP</i>
<i>FGFR2</i>	<i>FGFR3</i>	<i>FLI1</i>	<i>FNBP1</i>	<i>FOXO1</i>	<i>FOXO3</i>	<i>FOXO4</i>	<i>FOXP1</i>	<i>FSTL3</i>
<i>FUS</i>	<i>GAS7</i>	<i>GLI1</i>	<i>GMPS</i>	<i>GPHN</i>	<i>HERPUD1</i>	<i>HEY1</i>	<i>HIP1</i>	<i>HIST1H4I</i>
<i>HLF</i>	<i>HMGA1</i>	<i>HMGA2</i>	<i>HOXA11</i>	<i>HOXA13</i>	<i>HOXA3</i>	<i>HOXA9</i>	<i>HOXC11</i>	<i>HOXC13</i>
<i>HOXD11</i>	<i>HOXD13</i>	<i>HSP90AA1</i>	<i>HSP90AB1</i>	<i>IGH</i>	<i>IGK</i>	<i>IGL</i>	<i>IKZF1</i>	<i>IL21R</i>
<i>IL3</i>	<i>IRF4</i>	<i>ITK</i>	<i>JAK1</i>	<i>JAK2</i>	<i>JAK3</i>	<i>JAZF1</i>	<i>KAT6A (MYST3)</i>	<i>KDSR</i>
<i>KIF5B</i>	<i>KMT2A (MLL)</i>	<i>LASP1</i>	<i>LCP1</i>	<i>LMO1</i>	<i>LMO2</i>	<i>LPP</i>	<i>LYL1</i>	<i>MAF</i>
<i>MAFB</i>	<i>MALT1</i>	<i>MDS2</i>	<i>MECOM</i>	<i>MKL1</i>	<i>MLF1</i>	<i>MLL1 (ENL)</i>	<i>MLL10 (AF10)</i>	<i>MLL3</i>
<i>MLL4 (AF6)</i>	<i>MLL6</i>	<i>MN1</i>	<i>MNX1</i>	<i>MSI2</i>	<i>MSN</i>	<i>MUC1</i>	<i>MYB</i>	<i>MYC</i>
<i>MYH11</i>	<i>MYH9</i>	<i>NACA</i>	<i>NBEAP1 (BCL8)</i>	<i>NCOA2</i>	<i>NDRG1</i>	<i>NF1</i>	<i>NF2</i>	<i>NFKB2</i>
<i>NIN</i>	<i>NOTCH1</i>	<i>NPM1</i>	<i>NR4A3</i>	<i>NSD1</i>	<i>NTRK1</i>	<i>NTRK2</i>	<i>NTRK3</i>	<i>NUMA1</i>
<i>NUP214</i>	<i>NUP98</i>	<i>NUTM2A</i>	<i>OMD</i>	<i>P2RY8</i>	<i>PAFAH1B2</i>	<i>PAX3</i>	<i>PAX5</i>	<i>PAX7</i>
<i>PBX1</i>	<i>PCM1</i>	<i>PCSK7</i>	<i>PDCD1LG2 (PD-L2)</i>	<i>PDE4DIP</i>	<i>PDGFB</i>	<i>PDGFRA</i>	<i>PDGFRB</i>	<i>PER1</i>
<i>PHF1</i>	<i>PICALM</i>	<i>PIM1</i>	<i>PLAG1</i>	<i>PML</i>	<i>POU2AF1</i>	<i>PPP1CB</i>	<i>PRDM1</i>	<i>PRDM16</i>
<i>PRRX1</i>	<i>PSIP1</i>	<i>PTCH1</i>	<i>PTK7</i>	<i>RABEP1</i>	<i>RAF1</i>	<i>RALGDS</i>	<i>RAP1GDS1</i>	<i>RARA</i>
<i>RBM15</i>	<i>RET</i>	<i>RHOH</i>	<i>RNF213</i>	<i>ROS1</i>	<i>RPL22</i>	<i>RPN1</i>	<i>RUNX1</i>	<i>RUNX1T1 (ETO)</i>
<i>RUNX2</i>	<i>SEC31A</i>	<i>SEPT5</i>	<i>SEPT6</i>	<i>SEPT9</i>	<i>SET</i>	<i>SH3GL1</i>	<i>SLC1A2</i>	<i>SNX29 (RUNC2A)</i>
<i>SRSF3</i>	<i>SS18</i>	<i>SSX1</i>	<i>SSX2</i>	<i>SSX4</i>	<i>STAT6</i>	<i>STL</i>	<i>SYK</i>	<i>TAF15</i>
<i>TAL1</i>	<i>TAL2</i>	<i>TBL1XR1</i>	<i>TCF3 (E2A)</i>	<i>TCL1A (TCL1)</i>	<i>TEC</i>	<i>TET1</i>	<i>TFE3</i>	<i>TFG</i>
<i>TFPT</i>	<i>TFRC</i>	<i>TLX1</i>	<i>TLX3</i>	<i>TMPRSS2</i>	<i>TNFRSF11A</i>	<i>TOP1</i>	<i>TP63</i>	<i>TPM3</i>
<i>TPM4</i>	<i>TRIM24</i>	<i>TRIP11</i>	<i>TTL</i>	<i>TYK2</i>	<i>USP6</i>	<i>WHSC1 (MMSET or NSD2)</i>	<i>WHSC1L1</i>	<i>YPEL5</i>
<i>ZBTB16</i>	<i>ZMYM2</i>	<i>ZNF384</i>	<i>ZNF521</i>					

執行科室/分機

Foundation Medicine

是否提供院外代檢

否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令中文名稱	Archer FusionPlex Lung Panel for Illumina 次世代定序基因檢測
本院醫令主碼	625508
檢體種類	石蠟包埋組織樣品(FFPE)
採檢容器	--
檢體量	石蠟包埋(FFPE)連續切片 9 片未染色片(5 μ m)。
採檢前準備	不須特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 腫瘤含量 \geq 10%，脫鈣檢體不宜進行檢測。 2. 送檢時須請病人簽署「Archer FusionPlex Lung Panel for Illumina 次世代定序基因檢測說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五 8:30~16:00
操作時間	委外代檢 (台北病理中心)
報告時效	15 個工作天
加做時限	無
檢驗方法	次世代定序 (NGS)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	Archer FusionPlex Lung Panel 是針對肺癌 (Lung Cancer) 病患設計的 NGS 基因檢驗項目，涵蓋 14 個重要且具有代表性的基因，藉由萃取腫瘤組織 RNA 可檢驗 ALK, BRAF, EGFR, FGFR1,FGFR2, FGFR3, KRAS, MET, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3,RET, ROS1 融合基因 (Fusion Gene) 與 ALK, BRAF, EGFR,KRAS, RET, ROS1 部分 exon 的重要 hotspots; 更包含 EGFR exon 2-7 skipping 與 MET exon 14 skipping。這些基因會活化訊息傳遞路徑，影響細胞生長、分化、遷移、凋亡、存活和血管新生等重要生理功能，與細胞發育和腫瘤生長息息相關；也具有調控細胞型態、入侵和蛋白質降解的能力，一旦基因產生突變將可能導致正常生理功能失去控制、異常活化或細胞不正常增生，更可能影響特定藥物或療法的治療效果甚或導致不良預後。建議在醫生診斷治療過程中，搭配此基因檢驗項目提供用藥與治療的參考。
檢測基因變異	1. 基因融合 (Fusion) 2. 小片段插入缺失 Small In/Del 3. 單核苷酸變異 SNVs
分析標準	1. Fusion QC : Average Unique RNA Start Sites per Control GSP2 \geq 10.0

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

2. Variations QC : Average Unique RNA Start Sites per Control GSP2 \geq 10.0

定序靈敏度

1. Fusion : 針對已知 fusion , 若存在 Quiver 資料庫中則判定為 fusion ; 針對未知 fusion , Quiver 資料庫無 , 則需 SS \geq 3、Reads $>$ 5、% Reads \geq 10 才會判定為 fusion 。 2. SNVs (\leq 5 bp) and In/Dels (\leq 30 bp) : Variant Allele Frequency (VAF) \geq 5 % 。

基因列表

Gene	Accession	Exon	Variant Type	Description
ALK	NM_004304	22, 23, 25	Mutation	T1151-C1156, F1174, L1196-G1206, G1269
ALK	NM_004304	2, 4, 6, 10, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 26	Fusion	5'
BRAF	NM_004333	15	Mutation	V600
BRAF	NM_004333	2, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 15, 16	Fusion	5'
BRAF	NM_004333	1, 3, 7, 8, 10, 13	Fusion	3'
EGFR	NM_005228	18, 19, 20, 21	Mutation	E709-G719, E746-L760, V774-G796, L858-L861
EGFR	NM_005228	7, 8, 9, 16, 19, 20	Fusion	5'
EGFR	NM_005228	8	Exon 2-7 Skipping (EGFRvIII)	5'
EGFR	NM_005228	1, 24, 25	Fusion	3'
EGFR	NM_005228	1	Exon 2-7 Skipping (EGFRvIII)	3'
FGFR1	NM_015850	2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 17	Fusion	5'
FGFR1	NM_015850	12, 17	Fusion	3'
FGFR2	NM_000141	2, 5, 7, 8, 9, 10	Fusion	5'
FGFR2	NM_000141	16, 17	Fusion	3'
FGFR3	NM_000142	3, 5, 8, 9, 10	Fusion	5'
FGFR3	NM_000142	16, 17, 18	Fusion	3'
KRAS	NM_004985	2, 3	Mutation	G12-G13, Q61
MET	NM_000245	2, 4, 5, 6, 13, 14, 15, 16, 17, 21	Fusion	5'
MET	NM_000245	15	Exon 14 Skipping	5'
MET	NM_000245	2, 13	Fusion	3'
MET	NM_000245	13	Exon 14 Skipping	3'
NRG1	NM_013957	1, 8	Fusion	5'
NRG1	NM_004495	1, 2, 3, 4, 6	Fusion	5'
NRG1	NM_013962	1	Fusion	3'
NTRK1	NM_002529	2, 4, 6, 8, 10, 11, 12, 13	Fusion	5'
NTRK2	NM_006180	5, 7, 9, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17	Fusion	5'
NTRK3	NM_002530	4, 7, 10, 12, 13, 14, 15, 16	Fusion	5'
NTRK3	NM_001007156	15	Fusion	5'
NTRK3	NM_002530	13, 14, 15	Fusion	3'
RET	NM_020630	15, 16	Mutation	A883, M918
RET	NM_020630	2, 4, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14	Fusion	5'
ROS1	NM_002944	38	Mutation	G2032
ROS1	NM_002944	2, 4, 7, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37	Fusion	5'

件

執行科室/分機

台北病理中心

是否提供院外代檢

否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令中文名稱	Archer VariantPlex CTL Panel for Illumina 次世代定序基因檢測
本院醫令主碼	625509
檢體種類	石蠟包埋組織樣品(FFPE)
採檢容器	--
檢體量	石蠟包埋(FFPE)連續切片 9 片未染色片(5 μ m)。
採檢前準備	不須特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 腫瘤含量 \geq 10%，脫鈣檢體不宜進行檢測。 2. 送檢時須請病人簽署「Archer VariantPlex CTL Panel for Illumina 次世代定序基因檢測說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五 8:30~16:00
操作時間	委外代檢 (台北病理中心)
報告時效	15 個工作天
加做時限	無
檢驗方法	次世代定序 (NGS)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	Archer VariantPlex CTL Panel 是針對非小細胞肺癌 (Non-Small Cell Lung Cancer, NSCLC) 與甲狀腺癌 (Thyroid Carcer) 病患設計的 NGS 基因檢測項目，涵蓋 31 個重要且具有代表性的基因，藉由萃取腫瘤組織 DNA 可檢測 AKT1, ALK, BRAF, CCND1, CTNNB1, DDR2, EGFR, EIF1AX, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, GNAS, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MAP2K1, MDM2, MET, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, RET, ROS1, STK11, TERT, TP53, TSHR 等基因部分 exon 的重要 hotspots，含單核苷酸變異 (Single nucleotide variation, SNV)、小片段插入/缺失 (Small insertion/deletion, Small In/Del) 與部分基因的拷貝數變異 (Copy number variation, CNV)。此檢測平台適用福馬林固定石蠟包埋 (Formalin Fixed Paraffin Embedded, FFPE) 檢體。目前已知這些基因的變異將會改變正常生理

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

環境的訊息傳遞路徑，影響細胞生長、分化、存活和血管新生等重要生理功能，也會影響某些藥物的治療效果與預後。建議在醫生診斷治療過程中，搭配此基因檢測項目了解病患的基因變異尋找適合的治療方式，提供用藥的參考。

檢測基因變異

1. 單核苷酸變異 (Single nucleotide variation, SNV)
2. 小片段插入/缺失 (Small insertion/deletion, Small In/Del)
3. 拷貝數變異 (Copy number variation, CNV)

分析標準

1. Variations QC : Average Unique DNA Start Sites per GSP2 \geq 50.0

定序靈敏度

SNVs and In/Dels (\leq 30 bp) : Variant Allele Frequency (VAF) \geq 5 %
Copy Number Variation (CNV) : Copy Number fold change \geq 3

基因列表

Gene	Accession Number	Exon Number	SNV & Small Indel	CNV
AKT1	NM_005163	3, 6	yes	no
ALK	NM_004304	21, 22, 23, 25	yes	yes
BRAF	NM_004333	11, 15	yes	no
CCND1	NM_053056	n/a (intergenic)	no	yes
CTNNB1	NM_001904	3	yes	no
DDR2	NM_006182	12, 13, 14, 15, 16, 17, 18	yes	yes
EGFR	NM_005228	3, 7, 15, 18, 19, 20, 21	yes	yes
EIF1AX	NM_001412	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7	yes	no
ERBB2	NM_004448	10, 19, 20, 21, 24	yes	yes
FGFR1	NM_015850	4, 7, 8, 13, 15, 17	yes	yes
FGFR2	NM_000141	7, 9, 12, 14	yes	yes
FGFR3	NM_000142	7, 8, 9, 14, 15, 16, 18	yes	yes
GNAS	NM_000516	6, 7, 8, 9	yes	yes
HRAS	NM_005343	2, 3	yes	no
IDH1	NM_005896	3, 4	yes	no
IDH2	NM_002168	4	yes	no
KIT	NM_000222	2, 8, 9, 10, 11, 13, 14, 15, 17, 18	yes	yes
KRAS	NM_004985	2, 3, 4, 5	yes	yes
MAP2K1	NM_002755	2, 3	yes	no
MDM2	NM_002392	2, 3, 4, 6, 8, 10	no	yes
MET	NM_000245	2, 11, 14, 16, 19, 21	yes	yes
NRAS	NM_002524	2, 3, 4, 5	yes	yes
PDGFRA	NM_006206	12, 14, 15, 18, 23	yes	yes
PIK3CA	NM_006218	2, 5, 7, 8, 10, 14, 19, 21	yes	yes
PTEN	NM_000314	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9	yes	yes
RET	NM_020630	10, 11, 13, 14, 15, 16	yes	yes
ROS1	NM_002944	38	yes	no
STK11	NM_000455	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9	yes	yes
TERT	NM_198253	Promoter, 1	yes	no
TP53	NM_000546	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11	yes	yes
TSHR	NM_000369	10	yes	no

執行科室/分機

台北病理中心

是否提供院外代檢

無

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令中文名稱	全方位癌症基因血液檢測 (FoundationOne Liquid CDx)
本院醫令代碼	625510
檢體種類	全血
採檢容器	廠商提供專用採檢管(備管請洽病檢部抽血櫃台)
檢體量	10 ml 全血 x 2 管
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 採檢後室溫保存即可。 2. 送檢時須請病人簽署「全方位癌症基因血液檢測 (FoundationOne Liquid CDx)說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五 8:30~16:00
操作時間	委外代檢(Foundation Medicine Laboratory)
報告時效	25 個工作天
加做時限	無
檢驗方法	次世代定序 (NGS)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	FoundationOne Liquid CDx 分析病患癌症組織檢體中 324 個癌症相關基因的 cfDNA 突變狀態，獲得腫瘤的基因突變、腫瘤突變負荷 (TMB)、微衛星體不穩定性(MSI)相關資訊。本檢驗針對全癌（實質固態瘤癌症），無法以手術或切片取得癌症腫瘤組織之癌症患者/產生抗藥性之癌症患者/診斷出復發或發生轉移的癌症患者/欲追蹤治療成效之癌症患者/各項前線治療效果不彰的癌症患者，提供精準（個人化）之癌症基因檢測，依據病患個人特有的「生物標記」基因資訊，使用合適的藥物治療，有助於提高癌症治療成效，並可提供未來換藥需求的完整資訊，甚至做為預後復發風險的參考。

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

表 1-1 FoundationOne® Liquid CDx 可偵測出以下 324 個基因的外顯子編碼區及選定之內含子區域的置換、插入與缺失(indels)與拷貝數變異(CNAs)

<i>ABL1</i> Exons 4-9	<i>ACVR1B</i>	<i>AKT1</i> Exon 3	<i>AKT2</i>	<i>AKT3</i>	<i>ALK</i> Exons 20-29, Introns 18, 19	<i>ALOX12B</i>	<i>AMER1</i> (<i>FAM123B</i>)	<i>APC</i>	<i>AR</i>
<i>ARAF</i> Exons 4, 5, 7, 11, 13, 15, 16	<i>ARFRP1</i>	<i>ARID1A</i>	<i>ASXL1</i>	<i>ATM</i>	<i>ATR</i>	<i>ATRX</i>	<i>AURKA</i>	<i>AURKB</i>	<i>AXIN1</i>
<i>AXL</i>	<i>BAP1</i>	<i>BARD1</i>	<i>BCL2</i>	<i>BCL2L1</i>	<i>BCL2L2</i>	<i>BCL6</i>	<i>BCOR</i>	<i>BCORL1</i>	<i>BCR</i> Introns 8, 13,14
<i>BRAF</i> Exons 11-18, Introns 7-10	<i>BRCA1</i> Introns 2, 7, 8, 12, 16, 19, 20	<i>BRCA2</i> Intron 2	<i>BRD4</i>	<i>BRIP1</i>	<i>BTG1</i>	<i>BTG2</i>	<i>BTK</i> Exons 2, 15	<i>C11orf30</i> (<i>EMSY</i>)	<i>C17orf39</i> (<i>GID4</i>)
<i>CALR</i>	<i>CARD11</i>	<i>CASP8</i>	<i>CBFB</i>	<i>CBL</i>	<i>CCND1</i>	<i>CCND2</i>	<i>CCND3</i>	<i>CCNE1</i>	<i>CD22</i>
<i>CD70</i>	<i>CD74</i> Introns 6-8	<i>CD79A</i>	<i>CD79B</i>	<i>CD274</i> (<i>PD-L1</i>)	<i>CDC73</i>	<i>CDH1</i>	<i>CDK12</i>	<i>CDK4</i>	<i>CDK6</i>
<i>CDK8</i>	<i>CDKN1A</i>	<i>CDKN1B</i>	<i>CDKN2A</i>	<i>CDKN2B</i>	<i>CDKN2C</i>	<i>CEBPA</i>	<i>CHEK1</i>	<i>CHEK2</i>	<i>CIC</i>
<i>CREBBP</i>	<i>CRKL</i>	<i>CSF1R</i>	<i>CSF3R</i>	<i>CTCF</i>	<i>CTNNA1</i>	<i>CTNNB1</i> Exon 3	<i>CUL3</i>	<i>CUL4A</i>	<i>CXCR4</i>
<i>CYP17A1</i>	<i>DAXX</i>	<i>DDR1</i>	<i>DDR2</i> Exons 5, 17, 18	<i>DIS3</i>	<i>DNMT3A</i>	<i>DOT1L</i>	<i>EED</i>	<i>EGFR</i> Introns 7, 15, 24-27	<i>EP300</i>
<i>EPHA3</i>	<i>EPHB1</i>	<i>EPHB4</i>	<i>ERBB2</i>	<i>ERBB3</i> Exons 3, 6, 7, 8, 10, 12, 20, 21, 23, 24, 25	<i>ERBB4</i>	<i>ERCC4</i>	<i>ERG</i>	<i>ERRF1</i>	<i>ESR1</i> Exons 4-8
<i>ETV4</i> Introns 8	<i>ETV5</i> Introns 6, 7	<i>ETV6</i> Introns 5, 6	<i>EWSR1</i> Introns 7-13	<i>EZH2</i> Exons 4, 16, 17, 18	<i>EZR</i> Introns 9-11	<i>FAM46C</i>	<i>FANCA</i>	<i>FANCC</i>	<i>FANCG</i>
<i>FANCL</i>	<i>FAS</i>	<i>FBXW7</i>	<i>FGF10</i>	<i>FGF12</i>	<i>FGF14</i>	<i>FGF19</i>	<i>FGF23</i>	<i>FGF3</i>	<i>FGF4</i>
<i>FGF6</i>	<i>FGFR1</i> Introns 1, 5, Intron 17	<i>FGFR2</i> Intron 1, Intron 17	<i>FGFR3</i> Exons 7, 9 (alternative designation exon 10), 14, 18, Intron 17	<i>FGFR4</i>	<i>FH</i>	<i>FLCN</i>	<i>FLT1</i>	<i>FLT3</i> Exons 14, 15, 20	<i>FOXL2</i>
<i>FUBP1</i>	<i>GABRA6</i>	<i>GATA3</i>	<i>GATA4</i>	<i>GATA6</i>	<i>GNA11</i> Exons 4, 5	<i>GNA13</i>	<i>GNAQ</i> Exons 4, 5	<i>GNAS</i> Exons 1, 8	<i>GRM3</i>
<i>GSK3B</i>	<i>H3F3A</i>	<i>HDAC1</i>	<i>HGF</i>	<i>HNF1A</i>	<i>HRAS</i> Exons 2, 3	<i>HSD3B1</i>	<i>ID3</i>	<i>IDH1</i> Exon 4	<i>IDH2</i> Exon 4
<i>IGF1R</i>	<i>IKBKE</i>	<i>IKZF1</i>	<i>INPP4B</i>	<i>IRF2</i>	<i>IRF4</i>	<i>IRS2</i>	<i>JAK1</i>	<i>JAK2</i> Exons 14	<i>JAK3</i> Exons 5, 11, 12, 13, 15, 16
<i>JUN</i>	<i>KDM5A</i>	<i>KDM5C</i>	<i>KDM6A</i>	<i>KDR</i>	<i>KEAP1</i>	<i>KEL</i>	<i>KIT</i> Exons 8, 9, 11, 12, 13, 17, Intron 16	<i>KLHL6</i>	<i>KMT2A</i> (<i>MLL</i>) Introns 6, 8- 11, Intron 7
<i>KMT2D</i> (<i>MLL2</i>)	<i>KRAS</i>	<i>LTK</i>	<i>LYN</i>	<i>MAF</i>	<i>MAP2K1</i> (<i>MEK1</i>) Exons 2, 3	<i>MAP2K2</i> (<i>MEK2</i>) Exons 2-4, 6, 7	<i>MAP2K4</i>	<i>MAP3K1</i>	<i>MAP3K13</i>
<i>MAPK1</i>	<i>MCL1</i>	<i>MDM2</i>	<i>MDM4</i>	<i>MED12</i>	<i>MEF2B</i>	<i>MEN1</i>	<i>MERTK</i>	<i>MET</i>	<i>MITF</i>
<i>MKNK1</i>	<i>MLH1</i>	<i>MPL</i> Exon 10	<i>MRE11A</i>	<i>MSH2</i> Intron 5	<i>MSH3</i>	<i>MSH6</i>	<i>MST1R</i>	<i>MTAP</i>	<i>MTOR</i> Exons 19, 30, 39, 40, 43-45, 47, 48, 53, 56

基因列表

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

<i>MUTYH</i>	<i>MYB</i> Intron 14	<i>MYC</i> Intron 1	<i>MYCL</i> (<i>MYCL1</i>)	<i>MYCN</i>	<i>MYD88</i> Exon 4	<i>NBN</i>	<i>NF1</i>	<i>NF2</i>	<i>NFE2L2</i>
<i>NFKBIA</i>	<i>NKX2-1</i> (<i>TTF-1</i>)	<i>NOTCH1</i>	<i>NOTCH2</i> Intron 26	<i>NOTCH3</i>	<i>NPM1</i> Exons 4-6, 8, 10	<i>NRAS</i> Exons 2, 3	<i>NSD3</i> (<i>WHSC1L1</i>)	<i>NTSC2</i>	<i>NTRK1</i> Exons 14, 15, Introns 8-11
<i>NTRK2</i> Intron 12	<i>NTRK3</i> Exons 16, 17	<i>NUTM1</i> Intron 1	<i>P2RY8</i>	<i>PALB2</i>	<i>PARK2</i>	<i>PARP1</i>	<i>PARP2</i>	<i>PARP3</i>	<i>PAX5</i>
<i>PBRM1</i>	<i>PDCD1</i> (<i>PD-1</i>)	<i>PDCD1LG2</i> (<i>PD-L2</i>)	<i>PDGFRA</i> Exons 12, 18, Introns 7, 9, 11	<i>PDGFRB</i> Exons 12-21, 23	<i>PDK1</i>	<i>PIK3C2B</i>	<i>PIK3C2G</i>	<i>PIK3CA</i> Exons 2, 3, 5-8, 10, 14, 1 9, 21 (Coding Exons 1, 2, 4-7, 9, 13, 18, 20)	<i>PIK3CB</i>
<i>PIK3R1</i>	<i>PIM1</i>	<i>PMS2</i>	<i>POLD1</i>	<i>POLE</i>	<i>PPARG</i>	<i>PPP2R1A</i>	<i>PPP2R2A</i>	<i>PRDM1</i>	<i>PRKARIA</i>
<i>PRKCI</i>	<i>PTCH1</i>	<i>PTEN</i>	<i>PTPN11</i>	<i>PTPRO</i>	<i>QKI</i>	<i>RAC1</i>	<i>RAD21</i>	<i>RAD51</i>	<i>RAD51B</i>
<i>RAD51C</i>	<i>RAD51D</i>	<i>RAD52</i>	<i>RAD54L</i>	<i>RAF1</i> Exons 3, 4, 6, 7, 10, 14, 15, 17, Introns 4-8	<i>RARA</i> Intron 2	<i>RBI</i>	<i>RBM10</i>	<i>REL</i>	<i>RET</i> Introns 7, 8, Exons 11, 13-16, Introns 9-11
<i>RICTOR</i>	<i>RNF43</i>	<i>ROS1</i> Exons 31, 36-38, 40, Introns 31- 35	<i>RPTOR</i>	<i>RSPO2</i> Intron 1	<i>SDC4</i> Intron 2	<i>SDHA</i>	<i>SDHB</i>	<i>SDHC</i>	<i>SDHD</i>
<i>SETD2</i>	<i>SF3B1</i>	<i>SGK1</i>	<i>SLC34A2</i> Introns 4	<i>SMAD2</i>	<i>SMAD4</i>	<i>SMARCA4</i>	<i>SMARCB1</i>	<i>SMO</i>	<i>SNCAIP</i>
<i>SOCS1</i>	<i>SOX2</i>	<i>SOX9</i>	<i>SPEN</i>	<i>SPOP</i>	<i>SRC</i>	<i>STAG2</i>	<i>STAT3</i>	<i>STK11</i>	<i>SUFU</i>
<i>SYK</i>	<i>TBX3</i>	<i>TEK</i>	<i>TERC</i> ncRNA	<i>TERT</i> Promoter	<i>TET2</i>	<i>TGFBR2</i>	<i>TIPARP</i>	<i>TMPRSS2</i> Introns 1-3	<i>TNFAIP3</i>
<i>TNFRSF14</i>	<i>TP53</i>	<i>TSC1</i>	<i>TSC2</i>	<i>TYRO3</i>	<i>U2AF1</i>	<i>VEGFA</i>	<i>VHL</i>	<i>WHSC1</i>	<i>WT1</i>
<i>XPO1</i>	<i>XRCC2</i>	<i>ZNF217</i>	<i>ZNF703</i>						

執行科室/分機

Foundation Medicine Laboratory

是否提供院外代檢

否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令中文名稱	Archer VariantPlex BRCA Panel for Illumina 次世代定序基因檢測
本院醫令主碼	625511
檢體種類	全血
採檢容器	紫頭管(EDTA)
檢體量	3 ml 全血
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	<ol style="list-style-type: none"> 1. 採檢後 2~8°C保存。 2. 送檢時須請病人簽署「Archer VariantPlex BRCA Panel for Illumina 次世代定序基因檢測說明暨病人知情自費同意書」。 3. 週五及例假日前一日 9:00 送病檢部轉分醫部。周末及例假日不採檢。
傳送條件	冷藏
收檢時間	週五及例假日前一日 9:00 送病檢部轉分醫部。
操作時間	委外代檢 (台北病理中心)
報告時效	15 個工作天
加做時限	無
檢驗方法	次世代定序 (NGS)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	<p>Archer VariantPlex BRCA+PALB2 Panel 是針對乳癌 (Breast cancer) 與卵巢癌 (Ovarian cancer) 病患設計的 NGS 基因檢測項目，涵蓋三個促成遺傳性乳癌與卵巢癌症候群重要且具有代表性的基因 BRCA1、BRCA2 與 PALB2，屬於抑癌基因。其中 BRCA1 和 BRCA2 負責雙股 DNA 損壞的修復機轉；若這兩個基因其中之一發生缺陷，則雙股 DNA 受到攻擊斷裂後，會無法正確修復。當細胞內 DNA 壞損累積到一定程度，細胞就會發生癌變。PALB2 為英國劍橋大學研究發現可致乳癌的第三種基因，PALB2 基因變異和提高罹患乳癌、卵巢癌及胰臟癌的風險有關；當此基因發生突變而影響其正常功能時，可能會讓罹癌的風險提高，此基因變異將會遺傳到下一代，建議具有早發或是家族史的患者，在醫師的診治下接受遺傳諮詢並進行基因檢測，做為臨床預先評估標靶治療藥物的重要指標。</p>
參考範圍	<p>量測範圍如下：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. BRCA1：exon 2 to exon 23 with + (40 to 349) bp flanking intronic regions。

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

	<p>2. BRCA2 : exon 2 to exon 27 with + (25 to 235) bp flanking intronic regions。</p> <p>3. PALB2 : exon 1 to exon 13 with + (30 to 173) bp flanking intronic regions。</p> <p>報告說明： NO PATHOGENIC VARIANT DETECTED / PATHOGENIC VARIANT DETECTED</p>
檢測基因變異	<p>1. 單核苷酸變異 (Single nucleotide variation, SNV)</p> <p>2. 小片段插入/缺失 (Small insertion/deletion, Small In/Del)</p>
分析標準	Variations QC : Average Unique DNA Start Sites per GSP2 \geq 50.0
定序靈敏度	<p>1. BRCA somatic (FFPE) SNVs and In/Dels (\leq 30 bp) : Variant Allele Frequency (VAF) \geq 5 %。</p> <p>2. BRCA germline (whole blood) SNVs and In/Dels (\leq 30 bp) : Variant Allele Frequency (VAF) \geq 20 %</p>
執行科室/分機	台北病理中心
是否提供院外代檢	否

管制文件

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令中文名稱	Ampliseq for Illumina Focus Panel 次世代定序基因檢測
本院醫令主碼	625512
檢體種類	石蠟包埋組織樣品(FFPE)
採檢容器	--
檢體量	石蠟包埋(FFPE)連續切片 10 片未染色片(5 μ m)。
採檢前準備	不須特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 腫瘤含量 \geq 10%，脫鈣檢體不宜進行檢測。 2. 送檢時須請病人簽署「Ampliseq for Illumina Focus Panel 次世代定序基因檢測說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五 8:30~16:00
操作時間	委外代檢 (台北病理中心)
報告時效	15 個工作天
加做時限	無
檢驗方法	次世代定序 (NGS)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	Ampliseq for Illumina Focus Panel 為針對癌症標靶用藥而設計的 NGS 基因檢測項目，涵蓋 52 個與肺癌、大腸癌、乳癌、卵巢癌、黑色素瘤、前列腺癌等多種癌別病患治療時與用藥相關的基因。透過萃取福馬林固定石蠟包埋 (Formalin Fixed Paraffin Embedded, FFPE) 檢體 DNA 與 RNA，可同步進行基因變異檢測，全面性的了解基因變異資訊。萃取後的 DNA 可用以檢測 AKT1, ALK, AR, BRAF, CDK4, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, FGFR2, FGFR3, GNA11, GNAQ, HRAS, IDH1, IDH2, JAK1, JAK2, JAK3, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MTOR, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, RAF1, RET, ROS1, SMO 等基因特定 exon 的重要 hotspots，包含單核苷酸變異 (Single nucleotide variation, SNV)、小片段插入/缺失 (Small insertion/deletion, Small In/Del) 與 ALK, AR, BRAF, CCND1, CDK4, CDK6, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, KIT, KRAS, MET, MYC, MYCN, PDGFRA, PIK3CA 基因的拷貝數變異 (Copy number variation, CNV)；萃取後的 RNA 也可檢測檢體中 ABL1, ALK, AKT3, AXL, BRAF, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ERG, ETV1, ETV4, ETV5, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3,

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

	<p>PDGFRA, PPARG, RAF1, RET, ROS1 等 fusion drivers 的基因融合 (Gene Fusion)，更包含 MET exon 14 skipping。隨著醫療的進步，NGS 基因檢測將不受限於傳統治療療程，可以為個人化治療找到合適的藥物。Ampliseq for Illumina Focus Panel 以 NGS 技術，解析腫瘤細胞的訊息傳遞路徑，找出有利於治療的生物標記 (Biomarker)，透過建立全面性基因變異資訊可以了解可能產生的預後與對藥物的反應。建議在醫師診斷治療過程中，搭配此基因檢測項目將有助於制定精準的治療方針，幫助病患獲得更好的治療。</p>																																																																																																									
<p>檢測基因變異</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. 單核苷酸變異 (Single nucleotide variation, SNV) 2. 小片段插入/缺失 (Small insertion/deletion, Small In/Del) 3. 拷貝數變異 (Copy number variation, CNV) 4. 基因融合 (Gene Fusion) 																																																																																																									
<p>分析標準</p>	<p>Percent On-target Aligned Reads > 80 % Coverage Uniformity (percent of targets with > 0.2× mean coverage) > 95%</p>																																																																																																									
<p>定序靈敏度</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. SNV and In/Del (< 25 bp) : Variant Allele Frequency (VAF) ≥ 5 %。 2. Fusion : Fusion Score cutoff ≥ 4。 3. Copy number variation (CNV) : Copy Number ≥ 3。 																																																																																																									
<p>基因列表</p>	<table border="1"> <thead> <tr> <th colspan="2">DNA</th> <th colspan="3">RNA</th> </tr> <tr> <th>Hotspot genes</th> <th>CNVs</th> <th colspan="3">Fusion drivers</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>AKT1</td><td>JAK1</td><td>ALK</td><td>ABL1</td><td>PPARG</td></tr> <tr><td>ALK</td><td>JAK2</td><td>AR</td><td>ALK</td><td>RAF1</td></tr> <tr><td>AR</td><td>JAK3</td><td>BRAF</td><td>AKT3</td><td>RET</td></tr> <tr><td>BRAF</td><td>KIT</td><td>CCND1</td><td>AXL</td><td>ROS1</td></tr> <tr><td>CDK4</td><td>KRAS</td><td>CDK4</td><td>BRAF</td><td></td></tr> <tr><td>CTNNB1</td><td>MAP2K1</td><td>CDK6</td><td>EGFR</td><td></td></tr> <tr><td>DDR2</td><td>MAP2K2</td><td>EGFR</td><td>ERBB2</td><td></td></tr> <tr><td>EGFR</td><td>MET</td><td>ERBB2</td><td>ERG</td><td></td></tr> <tr><td>ERBB2</td><td>MTOR</td><td>FGFR1</td><td>ETV1</td><td></td></tr> <tr><td>ERBB3</td><td>NRAS</td><td>FGFR2</td><td>ETV4</td><td></td></tr> <tr><td>ERBB4</td><td>PDGFRA</td><td>FGFR3</td><td>ETV5</td><td></td></tr> <tr><td>ESR1</td><td>PIK3CA</td><td>FGFR4</td><td>FGFR1</td><td></td></tr> <tr><td>FGFR2</td><td>RAF1</td><td>KIT</td><td>FGFR2</td><td></td></tr> <tr><td>FGFR3</td><td>RET</td><td>KRAS</td><td>FGFR3</td><td></td></tr> <tr><td>GNA11</td><td>ROS1</td><td>MET</td><td>MET</td><td></td></tr> <tr><td>GNAQ</td><td>SMO</td><td>MYC</td><td>NTRK1</td><td></td></tr> <tr><td>HRAS</td><td></td><td>MYCN</td><td>NTRK2</td><td></td></tr> <tr><td>IDH1</td><td></td><td>PDGFRA</td><td>NTRK3</td><td></td></tr> <tr><td>IDH2</td><td></td><td>PIK3CA</td><td>PDGFRA</td><td></td></tr> </tbody> </table>	DNA		RNA			Hotspot genes	CNVs	Fusion drivers			AKT1	JAK1	ALK	ABL1	PPARG	ALK	JAK2	AR	ALK	RAF1	AR	JAK3	BRAF	AKT3	RET	BRAF	KIT	CCND1	AXL	ROS1	CDK4	KRAS	CDK4	BRAF		CTNNB1	MAP2K1	CDK6	EGFR		DDR2	MAP2K2	EGFR	ERBB2		EGFR	MET	ERBB2	ERG		ERBB2	MTOR	FGFR1	ETV1		ERBB3	NRAS	FGFR2	ETV4		ERBB4	PDGFRA	FGFR3	ETV5		ESR1	PIK3CA	FGFR4	FGFR1		FGFR2	RAF1	KIT	FGFR2		FGFR3	RET	KRAS	FGFR3		GNA11	ROS1	MET	MET		GNAQ	SMO	MYC	NTRK1		HRAS		MYCN	NTRK2		IDH1		PDGFRA	NTRK3		IDH2		PIK3CA	PDGFRA	
DNA		RNA																																																																																																								
Hotspot genes	CNVs	Fusion drivers																																																																																																								
AKT1	JAK1	ALK	ABL1	PPARG																																																																																																						
ALK	JAK2	AR	ALK	RAF1																																																																																																						
AR	JAK3	BRAF	AKT3	RET																																																																																																						
BRAF	KIT	CCND1	AXL	ROS1																																																																																																						
CDK4	KRAS	CDK4	BRAF																																																																																																							
CTNNB1	MAP2K1	CDK6	EGFR																																																																																																							
DDR2	MAP2K2	EGFR	ERBB2																																																																																																							
EGFR	MET	ERBB2	ERG																																																																																																							
ERBB2	MTOR	FGFR1	ETV1																																																																																																							
ERBB3	NRAS	FGFR2	ETV4																																																																																																							
ERBB4	PDGFRA	FGFR3	ETV5																																																																																																							
ESR1	PIK3CA	FGFR4	FGFR1																																																																																																							
FGFR2	RAF1	KIT	FGFR2																																																																																																							
FGFR3	RET	KRAS	FGFR3																																																																																																							
GNA11	ROS1	MET	MET																																																																																																							
GNAQ	SMO	MYC	NTRK1																																																																																																							
HRAS		MYCN	NTRK2																																																																																																							
IDH1		PDGFRA	NTRK3																																																																																																							
IDH2		PIK3CA	PDGFRA																																																																																																							
<p>執行科室/分機</p>	<p>台北病理中心</p>																																																																																																									
<p>是否提供院外代檢</p>	<p>否</p>																																																																																																									

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令中文名稱	Archer VariantPlex BRCA Panel for Illumina 次世代定序基因檢測
本院醫令主碼	625513
檢體種類	石蠟包埋組織樣品(FFPE)
採檢容器	--
檢體量	石蠟包埋(FFPE)連續切片 9 片未染色片(5 μ m)。
採檢前準備	不須特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 腫瘤含量 \geq 10%，脫鈣檢體不宜進行檢測。 2. 送檢時須請病人簽署「Archer VariantPlex BRCA Panel for Illumina 次世代定序基因檢測說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五 8:30~16:00
操作時間	委外代檢 (台北病理中心)
報告時效	15 個工作天
加做時限	無
檢驗方法	次世代定序 (NGS)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	Archer VariantPlex BRCA+PALB2 Panel 是針對乳癌 (Breast cancer) 與卵巢癌 (Ovarian cancer) 病患設計的 NGS 基因檢測項目，涵蓋三個促成遺傳性乳癌與卵巢癌症候群重要且具有代表性的基因 BRCA1、BRCA2 與 PALB2，屬於抑癌基因。其中 BRCA1 和 BRCA2 負責雙股 DNA 損壞的修復機轉；若這兩個基因其中之一發生缺陷，則雙股 DNA 受到攻擊斷裂後，會無法正確修復。當細胞內 DNA 壞損累積到一定程度，細胞就會發生癌變。PALB2 為英國劍橋大學研究發現可致乳癌的第三種基因，PALB2 基因變異和提高罹患乳癌、卵巢癌及胰臟癌的風險有關；當此基因發生突變而影響其正常功能時，可能會讓罹癌的風險提高，此基因變異將會遺傳到下一代，建議具有早發或是家族史的患者，在醫師的診治下接受遺傳諮詢並進行基因檢測，做為臨床預先評估標靶治療藥物的重要指標。
參考範圍	量測範圍如下： 1. BRCA1：exon 2 to exon 23 with + (40 to 349) bp flanking intronic regions。 2. BRCA2：exon 2 to exon 27 with + (25 to 235) bp flanking intronic regions。

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

	3. PALB2 : exon 1 to exon 13 with + (30 to 173) bp flanking intronic regions 。 報告說明： NO PATHOGENIC VARIANT DETECTED / PATHOGENIC VARIANT DETECTED
檢測基因變異	1. 單核苷酸變異 (Single nucleotide variation, SNV) 2. 小片段插入/缺失 (Small insertion/deletion, Small In/Del)
分析標準	Variations QC : Average Unique DNA Start Sites per GSP2 \geq 50.0
定序靈敏度	1. BRCA somatic (FFPE) SNVs and In/Dels (\leq 30 bp) : Variant Allele Frequency (VAF) \geq 5 % 。 2. BRCA germline (whole blood) SNVs and In/Dels (\leq 30 bp) : Variant Allele Frequency (VAF) \geq 20 %
執行科室/分機	台北病理中心
是否提供院外代檢	否

管制文件

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	Invitae 遺傳性癌症全方位基因檢測
本院醫令主碼	625523 (通過 LDTs 後始開放申請)
檢體種類	全血
採檢容器	紫頭管(EDTA)
檢體量	3 ml全血
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 採檢後室溫保存即可。 2. 送檢時須請病人簽署「Invitae遺傳性癌症全方位基因檢測說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	委外代檢 (Invitae Corporation Laboratory)
報告時效	20個工作天
加做時限	不適用
檢驗方法	次世代定序 (NGS)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	本檢測之基因套組為與遺傳性癌症相關的84個基因，與主要器官系統相關的包括：乳房及婦科（乳腺、卵巢、子宮）、胃腸道（結直腸、胃、胰臟）、內分泌（甲狀腺、副神經節瘤/嗜鉻細胞瘤、副甲狀腺、腦下垂體）、泌尿生殖系統（腎臟/泌尿道、攝護腺）、皮膚（黑色素瘤、基底細胞癌）、大腦/神經系統、肉瘤、血液學（骨髓增生異常綜合症/白血病）。
基因列表	AIP, ALK, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CASR, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, CTNNA1, DICER1, DIS3L2, EGFR, EPCAM, FH, FLCN, GATA2, GPC3, GREM1, HOXB13, HRAS, KIT, MAX, MEN1, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PHOX2B,

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

	PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RUNX1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, STK11, SUFU, TERC, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1
執行科室/分機	Invitae Corporation Laboratory
是否提供院外代檢	否

管 制 文 件

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	Invitae 遺傳性乳癌快速基因檢測
本院醫令主碼	625524
檢體種類	全血
採檢容器	紫頭管(EDTA)
檢體量	3 ml全血
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 採檢後室溫保存即可。 2. 送檢時須請病人簽署「Invitae 遺傳性乳癌快速基因檢測說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	委外代檢 (Invitae Corporation Laboratory)
報告時效	12個工作天
加做時限	不適用
檢驗方法	次世代定序 (NGS)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	本檢測的運用可用於輔助癌症治療，已確診癌症的受檢者，可運用本檢測的技術找出患者本身與癌症相關的基因突變，瞭解自我是否為罹患某些疾病的高風險群與遺傳風險，亦可進而針對突變基因，選擇合適的治療方式、對症治療，其準確度已被大量應用於標靶藥物的選擇，且獲得良好的效果，如：BRCA 基因突變在乳癌、胰臟癌、攝護腺癌及卵巢癌皆有對應藥物- PARP抑制劑可做使用。
基因列表	ATM, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, STK11, TP53
執行科室/分機	Invitae Corporation Laboratory
是否提供院外代檢	否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	家屬用-Invitae家族致病性變異檢測 (Family Variant Testing)
本院醫令主碼	625529
檢體種類	全血
採檢容器	紫頭管(EDTA)
檢體量	3 ml全血
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 採檢後室溫保存即可。 2. 送檢時請受檢者簽署「家屬用-Invitae家族致病性變異檢測 (Family Variant Testing)說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	委外代檢 (Invitae Corporation Laboratory)
報告時效	20個工作天
加做時限	不適用
檢驗方法	次世代定序 (NGS)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	見同意書
基因列表	針對原受檢者選擇之Invitae遺傳性乳癌快速基因檢測/Invitae遺傳性癌症全方位基因檢測/Invitae 心血管疾病基因檢測/Invitae癌症及心血管疾病基因檢測變異部分施作家屬檢測。
執行科室/分機	Invitae Corporation Laboratory
是否提供院外代檢	否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

醫令名稱	Invitae 心血管疾病基因檢測
本院醫令主碼	625532
檢體種類	全血
採檢容器	紫頭管(EDTA)
檢體量	3 ml全血
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 採檢後室溫保存即可。 2. 送檢時須請病人簽署「Invitae心血管疾病基因檢測說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	委外代檢 (Invitae Corporation Laboratory)
報告時效	20個工作天
加做時限	不適用
檢驗方法	次世代定序 (NGS)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	本檢測旨在用於篩檢受測者是否帶有遺傳性心血管疾病相關之基因變異，如發現相關基因變異，可採取有效的醫療行為和規劃治療方案。本檢測所針對的病症包括但不限於 (1.)主動脈相關疾病(2.)心律不整(3.)心肌病變(4.)高膽固醇的遺傳種類(5.)血栓形成體質。
基因列表	ACTA2, ACTC1, ACTN2, ACVRL1, APOB, BAG3, BMPR2, CACNA1C, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV1, CAV3, COL3A1, COL5A1, COL5A2, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EMD, ENG, F2, F5, F9, FBN1, FHL1, FLNC, GDF2, GLA, GPD1L, HCN4, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LAMP2, LDLR, LDLRAP1, LMNA, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, NKX2-5, PCSK9, PKP2, PLN, PRKAG2, PRKG1, PROC, PROS1, RBM20, RYR2, SCN5A, SERPINC1, SGCD, SMAD3,

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

	SMAD4, SMAD9, TCAP, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TTN, TTR, VCL
執行科室/分機	Invitae Corporation Laboratory
是否提供院外代檢	否

管 制 文 件

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	Invitae 癌症及心血管疾病基因檢測
本院醫令主碼	625534 (通過 LDTs 後始開放申請)
檢體種類	全血
採檢容器	紫頭管(EDTA)
檢體量	3 ml全血
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 採檢後室溫保存即可。 2. 送檢時須請病人簽署「Invitae 癌症及心血管疾病基因檢測說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	委外代檢 (Invitae Corporation Laboratory)
報告時效	20個工作天
加做時限	不適用
檢驗方法	次世代定序 (NGS)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	本檢測旨在用於篩檢受檢者的遺傳性疾病相關基因是否變異，如果及早發現相關基因變異，可採取有效的醫療行為和規劃治療方案。本檢測的所針對的病症包括但不限於 (1.)癌症(2.)心血管疾病(3.)代謝性疾病。
基因列表	ABCD1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, ACVRL1, AIP, APC, APOB, ATM, ATP7B, AXIN2, BAG3, BAP1, BARD1, BMPR1A, BMPR2, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTD, CACNA1C, CACNA1S, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV1, CAV3, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CHEK2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, CRYAB, CSRP3, DES, DICER1, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EGFR, EMD, ENG, EPCAM, F2, F5, F9, FBN1, FH, FHL1, FLCN, FLNC, G6PD, GAA, GCH1, GDF2, GLA, GPD1L, GREM1, HAMP, HCN4, HFE, HJV,

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

HMBS, HNF1A, HNF1B, HOXB13, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, KIT, LAMP2, LDLR, LDLRAP1, LMNA, LZTR1, MAX, MEFV, MEN1, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, NF1, NF2, NKX2-5, NTHL1, OTC, PALB2, PCSK9, PDGFRA, PKP2, PLN, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKAG2, PRKAR1A, PRKG1, PROC, PROS1, PTCH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RBM20, RET, RPE65, RYR1, RYR2, SCN5A, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SERPINA1, SERPINC1, SGCD, SLC40A1, SMAD3, SMAD4, SMAD9, SMARCA4, SMARCB1, STK11, TCAP, TFR2, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TMEM127, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TP53, TPM1, TRDN, TSC1, TSC2, TTN, TTR, VCL, VHL, WT1

執行科室/分機

Invitae Corporation Laboratory

是否提供院外代檢

否

管制文件

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

醫令中文名稱	Oncotype DX 安可待乳癌腫瘤基因檢測 (Oncotype DX Breast Recurrence Score)																											
本院醫令主碼	625538																											
檢體種類	石蠟包埋組織樣品(FFPE)																											
採檢容器	--																											
檢體量	石蠟包埋(FFPE)連續切片 15 片未染色片(5 μ m)。																											
採檢前準備	不須特殊準備																											
採檢/送檢注意事項	1. 送檢時須請病人簽署「Oncotype DX 安可待乳癌腫瘤基因檢測說明暨病人知情自費同意書」。																											
傳送條件	室溫																											
收檢時間	週一至週五 8:30~16:00																											
操作時間	委外																											
報告時效	14 個工作天																											
加做時限	無																											
檢驗方法	反轉錄酶連鎖反應 (Reverse transcriptase polymerase chain reaction, RT PCR)																											
生物參考區間	不適用																											
干擾物質	不適用																											
臨床意義	Oncotype DX®是臨床使用上證據力較強的基因檢測法，共檢測腫瘤組織中 21 個基因的表現，來決定早期乳癌的復發風險；根據復發的風險分為三組，復發分數在 11 分以下(RS \leq 11)屬於低風險；12-25 分為中等風險； \geq 26 分為高復發風險。																											
基因列表	<table border="1"> <tr> <td>BAG1</td> <td>BCL2</td> <td>CCNB1</td> <td>CD68</td> <td>SCUBE2</td> <td>CTSL2</td> <td>ESR1</td> </tr> <tr> <td>GRB7</td> <td>GSTM1</td> <td>ERBB2</td> <td>MKI67</td> <td>MYBL2</td> <td>PGR</td> <td>AURKA</td> </tr> <tr> <td>MMP11</td> <td>BIRC5</td> <td>ACTB</td> <td>GAPDH</td> <td>GUSB</td> <td>RPLP0</td> <td>TFRC</td> </tr> </table>							BAG1	BCL2	CCNB1	CD68	SCUBE2	CTSL2	ESR1	GRB7	GSTM1	ERBB2	MKI67	MYBL2	PGR	AURKA	MMP11	BIRC5	ACTB	GAPDH	GUSB	RPLP0	TFRC
BAG1	BCL2	CCNB1	CD68	SCUBE2	CTSL2	ESR1																						
GRB7	GSTM1	ERBB2	MKI67	MYBL2	PGR	AURKA																						
MMP11	BIRC5	ACTB	GAPDH	GUSB	RPLP0	TFRC																						
執行科室/分機	Genomic Health Inc Laboratory																											
是否提供院外代檢	否																											

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

醫令名稱	慧智癌風險基因檢測 v1.0									
本院醫令主碼	625546									
檢體種類	全血									
採檢容器	紫頭管(EDTA)									
檢體量	10 ml全血									
採檢前準備	不須禁食及特殊準備									
採檢/送檢注意事項	1. 採檢後2~8°C保存。 2. 送檢時須請病人簽署「慧智癌風險基因檢測 v1.0說明暨病人知情自費同意書」。									
傳送條件	冷藏									
收檢時間	週一至週五8:30~16:00									
操作時間	委外代檢(慧智基因醫事檢驗所)									
報告時效	16個工作天									
加做時限	不適用									
檢驗方法	次世代定序 (NGS)									
生物參考區間	不適用									
干擾物質	不適用									
臨床意義	本檢測針對特定基因或染色體進行檢測，可提供臨床醫師： (1) 協助確認臨床症狀發生之原因。 (2) 評估或了解是否有任何導致疾病或健康問題之可能性。 (3) 評估是否有任何可能影響藥物作用/療效。 (4) 了解家族遺傳之可能性。									
基因列表	APC	ATM	ATR	AXIN2	BAP1	BARD1	BLM	BMP1A	BRCA1	BRCA2
	BRIP1	CDH1	CDK12	BRCA2	BRIP1	CHEK1	CHEK2	DDB2	EPCAM	ERCC1
	ERCC3	ERCC4	FAN1	FANCA	FANCC	FANCB	FANCD2	FANCE	FANCF	FANCG
	FANCI	FANCL	FANCM	FH	GALNT12	GREM1	HOXB13	MEN1	MET	MLH1
	MLH3	MRE11	MSH2	MSH6	MUTYH	NBN	NF1	NTHL1	PALB2	PMS1
	PMS2	POLD1	POLE	PPP2R2A	PTEN	RAD50	RAD51B	RAD51C	RAD51D	RAD54L
	SLX4	SMAD4	SMARCA4	STK11	TP53	VHL	XRCC2			
解析範圍	檢測主要癌症相關基因、DNA同源重組修復基因之全外顯子									
執行科室/分機	慧智基因醫事檢驗所									
是否提供院外代檢	否									

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	慧智癌風險-BRCA1/2基因檢測
本院醫令主碼	625547
檢體種類	全血
採檢容器	紫頭管(EDTA)
檢體量	10 ml全血
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 採檢後2~8°C保存。 2. 送檢時須請病人簽署「慧智癌風險-BRCA1/2基因檢測說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	冷藏
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	委外代檢(慧智基因醫事檢驗所)
報告時效	16個工作天
加做時限	不適用
檢驗方法	次世代定序 (NGS)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	BRCA1 與 BRCA2 (BRCA1/2)是遺傳性乳癌、卵巢癌等最重要的基因之一，透過此基因檢測可以透過檢測得知組織細胞內是否帶有BRCA1/2 基因突變，可提供臨床醫師： (1) 協助確認臨床症狀發生之原因。 (2) 評估或了解是否有任何導致疾病或健康問題之可能性。 (3) 評估是否有任何可能影響藥物作用/療效。 (4) 了解家族遺傳之可能性。
解析範圍	BRCA1/2基因全外顯子(Full exons)+剪切區間(Splicing regions)
執行科室/分機	慧智基因醫事檢驗所
是否提供院外代檢	否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

醫令名稱	慧智癌風險-婦癌基因檢測									
本院醫令主碼	625548									
檢體種類	全血									
採檢容器	紫頭管(EDTA)									
檢體量	10 ml全血									
採檢前準備	不須禁食及特殊準備									
採檢/送檢注意事項	1. 採檢後2~8°C保存。 2. 送檢時須請病人簽署「慧智癌風險-婦癌基因檢測說明暨病人知情自費同意書」。									
傳送條件	冷藏									
收檢時間	週一至週五8:30~16:00									
操作時間	委外代檢(慧智基因醫事檢驗所)									
報告時效	16個工作天									
加做時限	不適用									
檢驗方法	次世代定序 (NGS)									
生物參考區間	不適用									
干擾物質	不適用									
臨床意義	<p>本檢測針對婦癌相關基因進行檢測，可提供臨床醫師：</p> <p>(1) 協助確認臨床症狀發生之原因。</p> <p>(2) 評估或了解是否有任何導致疾病或健康問題之可能性。</p> <p>(3) 評估是否有任何可能影響藥物作用/療效。</p> <p>(4) 了解家族遺傳之可能性。</p>									
基因列表	ATM	ATR	BARD1	BLM	BRCA1	BRCA2	BRIPI	CDH1	CHEK2	DDB2
	EPCAM	FANCA	FANCB	MSH6	MUTYH	FANCE	FANCF	FANCG	FANCI	FANCL
	FANCM	FH	MLH1	MSH2	MRE11	MSH6	MUTYH	NBN	NF1	PALB2
	PMS1	PMS2	POLD1	PTEN	RAD50	RAD51B	RAD51C	RAD51D	SLX4	SMAD4
	SMARCA4	STK11	TP53	XRCC2						
解析範圍	檢測相關基因全外顯子									
執行科室/分機	慧智基因醫事檢驗所									
是否提供院外代檢	否									

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

醫令名稱	慧智癌風險-大腸癌基因檢測								
本院醫令主碼	625549								
檢體種類	全血								
採檢容器	紫頭管(EDTA)								
檢體量	10 ml 全血								
採檢前準備	不須禁食及特殊準備								
採檢/送檢注意事項	1. 採檢後 2~8°C保存。 2. 送檢時須請病人簽署「慧智癌風險-大腸癌基因檢測說明暨病人知情自費同意書」。								
傳送條件	冷藏								
收檢時間	週一至週五 8:30~16:00								
操作時間	委外代檢(慧智基因醫事檢驗所)								
報告時效	16 個工作天								
加做時限	不適用								
檢驗方法	次世代定序 (NGS)								
生物參考區間	不適用								
干擾物質	不適用								
臨床意義	<p>本檢測針對大腸癌相關基因進行檢測，可提供臨床醫師：</p> <p>(1) 協助確認臨床症狀發生之原因。</p> <p>(2) 評估或了解是否有任何導致疾病或健康問題之可能性。</p> <p>(3) 評估是否有任何可能影響藥物作用/療效。</p> <p>(4) 了解家族遺傳之可能性。</p>								
基因列表	APC	AXIN2	BMPRIA	CDH1	CHEK2	EPCAM	FAN1	GALNT12	GREM1
	MLH1	MLH3	MSH2	CDK4	CDKN2A	NBN	NTHL1	PMS1	PMS2
	POLE	PTEN	SMAD4	STK11	TP53				
解析範圍	檢測相關基因全外顯子								
執行科室/分機	慧智基因醫事檢驗所								
是否提供院外代檢	否								

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	單基因核酸定序分析檢測
本院醫令主碼	625550
檢體種類	全血
採檢容器	紫頭管(EDTA)
檢體量	3 ml 全血
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 採檢後 2~8°C保存。 2. 送檢時須請病人簽署「單基因核酸定序分析檢測說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	冷藏
收檢時間	週一至週五 8:30~16:00
操作時間	委外代檢(慧智基因醫事檢驗所)
報告時效	16 個工作天
加做時限	不適用
檢驗方法	(1) 聚合酶連鎖反應 (Polymerase Chain Reaction, PCR) (2) 桑格氏定序(Dideoxy chain-termination method/ Sanger method)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	本項檢測針對單基因核酸定序分析進行檢測，可提供臨床醫師： (1) 協助確認臨床症狀發生之原因。 (2) 評估或了解是否有任何導致疾病或健康問題之可能性。 (3) 評估是否有任何可能影響藥物作用/療效。 (4) 評估是否有任何可能完全或部份預防疾病或健康問題發生。 (5) 了解家族遺傳之可能性。
檢測極限	本檢測不包含平衡性染色體轉位或倒轉、低比例細胞鑲嵌、基因大片段缺失/重複或基因重組以及基因探針未涵括之範圍。
執行科室/分機	慧智基因醫事檢驗所
是否提供院外代檢	否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	單基因基因劑量分析檢測(MLPA)
本院醫令主碼	625551
檢體種類	全血
採檢容器	紫頭管(EDTA)
檢體量	3 ml 全血
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 採檢後 2~8°C 保存。 2. 送檢時須請病人簽署「單基因基因劑量分析檢測(MLPA)說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	冷藏
收檢時間	週一至週五 8:30~16:00
操作時間	委外代檢(慧智基因醫事檢驗所)
報告時效	16 個工作天
加做時限	不適用
檢驗方法	多重連接探針擴增技術 (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification, MLPA)、多重聚合酶連鎖反應 (Multiplex Polymerase Chain Reaction, Multiplex PCR)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	本項檢測針對單基因基因劑量進行檢測，可提供臨床醫師： (1) 協助確認臨床症狀發生之原因。 (2) 評估或了解是否有任何導致疾病或健康問題之可能性。 (3) 了解家族遺傳之可能性。
檢測極限	本檢測不包含平衡性染色體轉位或倒轉、低比例細胞鑲嵌、基因大片段缺失/重複或基因重組以及基因探針未涵括之範圍。
執行科室/分機	慧智基因醫事檢驗所
是否提供院外代檢	否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

醫令名稱	慧智癌風險基因檢測 v2.0																																																																																																																																																																
本院醫令主碼	625553																																																																																																																																																																
檢體種類	全血																																																																																																																																																																
採檢容器	紫頭管(EDTA)																																																																																																																																																																
檢體量	10 ml 全血																																																																																																																																																																
採檢前準備	不須禁食及特殊準備																																																																																																																																																																
採檢/送檢注意事項	1. 採檢後 2~8°C保存。 2. 送檢時須請病人簽署「慧智癌風險基因檢測 v2.0 說明暨病人知情自費同意書」。																																																																																																																																																																
傳送條件	冷藏																																																																																																																																																																
收檢時間	週一至週五 8:30~16:00																																																																																																																																																																
操作時間	委外代檢(慧智基因醫事檢驗所)																																																																																																																																																																
報告時效	16 個工作天																																																																																																																																																																
加做時限	不適用																																																																																																																																																																
檢驗方法	次世代定序 (NGS)																																																																																																																																																																
生物參考區間	不適用																																																																																																																																																																
干擾物質	不適用																																																																																																																																																																
臨床意義	本檢測針對特定基因或染色體進行檢測，可提供臨床醫師： (1) 協助確認臨床症狀發生之原因。 (2) 評估或了解是否有任何導致疾病或健康問題之可能性。 (3) 評估是否有任何可能影響藥物作用/療效。 (4) 了解家族遺傳之可能性。																																																																																																																																																																
基因列表	<table border="1"> <tr><td>AIP</td><td>AKT1</td><td>ALK</td><td>APC</td><td>ASCC1</td><td>ATM</td><td>ATR</td><td>AXIN2</td><td>BAP1</td><td>BARD1</td></tr> <tr><td>BLM</td><td>BMP1A</td><td>BRCA1</td><td>BRCA2</td><td>BRIP1</td><td>BUB1B</td><td>CASR</td><td>CDC73</td><td>CDH1</td><td>CDK12</td></tr> <tr><td>CDK4</td><td>CDKN1B</td><td>CDKN1C</td><td>CDKN2A</td><td>CEBPA</td><td>CEP57</td><td>CHEK1</td><td>CHEK2</td><td>CTC1</td><td>CTNNA1</td></tr> <tr><td>CYLD</td><td>DDB2</td><td>DICER1</td><td>DIS3L2</td><td>DKC1</td><td>EGFR</td><td>EGLN1</td><td>EPCAM</td><td>EPHB2</td><td>ERCC1</td></tr> <tr><td>ERCC2</td><td>ERCC3</td><td>ERCC4</td><td>ERCC5</td><td>ERCC6</td><td>EXT1</td><td>EXT2</td><td>EZH2</td><td>FAN1</td><td>FANCA</td></tr> <tr><td>FANCB</td><td>FANCC</td><td>FANCD2</td><td>FANCE</td><td>FANCF</td><td>FANCG</td><td>FANCI</td><td>FANCL</td><td>FANCM</td><td>FH</td></tr> <tr><td>FLCN</td><td>GALNT12</td><td>GATA2</td><td>GPC3</td><td>GREM1</td><td>HOXB13</td><td>HRAS</td><td>KIF1B</td><td>KIT</td><td>LZTR1</td></tr> <tr><td>MAX</td><td>MC1R</td><td>MEN1</td><td>MET</td><td>MITF</td><td>MLH1</td><td>MLH3</td><td>MRE11</td><td>MSH2</td><td>MSH6</td></tr> <tr><td>MSR1</td><td>MTAP</td><td>MUTYH</td><td>NBN</td><td>NF1</td><td>NF2</td><td>NHP2</td><td>NOP10</td><td>NSD1</td><td>NTHL1</td></tr> <tr><td>PALB2</td><td>PALLD</td><td>PDGFRA</td><td>PHOX2B</td><td>PIK3CA</td><td>PMS1</td><td>PMS2</td><td>POLD1</td><td>POLE</td><td>POLH</td></tr> <tr><td>POT1</td><td>PPM1D</td><td>PPP2R2A</td><td>PRF1</td><td>PRKAR1A</td><td>PRSS1</td><td>PTCH1</td><td>PTCH2</td><td>PTEN</td><td>PTPN11</td></tr> <tr><td>RAD50</td><td>RAD51B</td><td>RAD51C</td><td>RAD51D</td><td>RAD54L</td><td>RB1</td><td>RECQL4</td><td>RET</td><td>RHBDF2</td><td>RNASEL</td></tr> <tr><td>RUNX1</td><td>SBDS</td><td>SDHA</td><td>SDHAF2</td><td>SDHB</td><td>SDHC</td><td>SDHD</td><td>SLC45A2</td><td>SLX4</td><td>SMAD4</td></tr> <tr><td>SMARCA4</td><td>SMARCB1</td><td>SMARCE1</td><td>STK11</td><td>SUFU</td><td>TERC</td><td>TERT</td><td>TINF2</td><td>TMEM127</td><td>TP53</td></tr> <tr><td>TSC1</td><td>TSC2</td><td>TYR</td><td>VHL</td><td>WRAP53</td><td>WRN</td><td>WT1</td><td>XPA</td><td>XPC</td><td>XRCC2</td></tr> <tr><td>XRCC3</td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr> </table>	AIP	AKT1	ALK	APC	ASCC1	ATM	ATR	AXIN2	BAP1	BARD1	BLM	BMP1A	BRCA1	BRCA2	BRIP1	BUB1B	CASR	CDC73	CDH1	CDK12	CDK4	CDKN1B	CDKN1C	CDKN2A	CEBPA	CEP57	CHEK1	CHEK2	CTC1	CTNNA1	CYLD	DDB2	DICER1	DIS3L2	DKC1	EGFR	EGLN1	EPCAM	EPHB2	ERCC1	ERCC2	ERCC3	ERCC4	ERCC5	ERCC6	EXT1	EXT2	EZH2	FAN1	FANCA	FANCB	FANCC	FANCD2	FANCE	FANCF	FANCG	FANCI	FANCL	FANCM	FH	FLCN	GALNT12	GATA2	GPC3	GREM1	HOXB13	HRAS	KIF1B	KIT	LZTR1	MAX	MC1R	MEN1	MET	MITF	MLH1	MLH3	MRE11	MSH2	MSH6	MSR1	MTAP	MUTYH	NBN	NF1	NF2	NHP2	NOP10	NSD1	NTHL1	PALB2	PALLD	PDGFRA	PHOX2B	PIK3CA	PMS1	PMS2	POLD1	POLE	POLH	POT1	PPM1D	PPP2R2A	PRF1	PRKAR1A	PRSS1	PTCH1	PTCH2	PTEN	PTPN11	RAD50	RAD51B	RAD51C	RAD51D	RAD54L	RB1	RECQL4	RET	RHBDF2	RNASEL	RUNX1	SBDS	SDHA	SDHAF2	SDHB	SDHC	SDHD	SLC45A2	SLX4	SMAD4	SMARCA4	SMARCB1	SMARCE1	STK11	SUFU	TERC	TERT	TINF2	TMEM127	TP53	TSC1	TSC2	TYR	VHL	WRAP53	WRN	WT1	XPA	XPC	XRCC2	XRCC3									
AIP	AKT1	ALK	APC	ASCC1	ATM	ATR	AXIN2	BAP1	BARD1																																																																																																																																																								
BLM	BMP1A	BRCA1	BRCA2	BRIP1	BUB1B	CASR	CDC73	CDH1	CDK12																																																																																																																																																								
CDK4	CDKN1B	CDKN1C	CDKN2A	CEBPA	CEP57	CHEK1	CHEK2	CTC1	CTNNA1																																																																																																																																																								
CYLD	DDB2	DICER1	DIS3L2	DKC1	EGFR	EGLN1	EPCAM	EPHB2	ERCC1																																																																																																																																																								
ERCC2	ERCC3	ERCC4	ERCC5	ERCC6	EXT1	EXT2	EZH2	FAN1	FANCA																																																																																																																																																								
FANCB	FANCC	FANCD2	FANCE	FANCF	FANCG	FANCI	FANCL	FANCM	FH																																																																																																																																																								
FLCN	GALNT12	GATA2	GPC3	GREM1	HOXB13	HRAS	KIF1B	KIT	LZTR1																																																																																																																																																								
MAX	MC1R	MEN1	MET	MITF	MLH1	MLH3	MRE11	MSH2	MSH6																																																																																																																																																								
MSR1	MTAP	MUTYH	NBN	NF1	NF2	NHP2	NOP10	NSD1	NTHL1																																																																																																																																																								
PALB2	PALLD	PDGFRA	PHOX2B	PIK3CA	PMS1	PMS2	POLD1	POLE	POLH																																																																																																																																																								
POT1	PPM1D	PPP2R2A	PRF1	PRKAR1A	PRSS1	PTCH1	PTCH2	PTEN	PTPN11																																																																																																																																																								
RAD50	RAD51B	RAD51C	RAD51D	RAD54L	RB1	RECQL4	RET	RHBDF2	RNASEL																																																																																																																																																								
RUNX1	SBDS	SDHA	SDHAF2	SDHB	SDHC	SDHD	SLC45A2	SLX4	SMAD4																																																																																																																																																								
SMARCA4	SMARCB1	SMARCE1	STK11	SUFU	TERC	TERT	TINF2	TMEM127	TP53																																																																																																																																																								
TSC1	TSC2	TYR	VHL	WRAP53	WRN	WT1	XPA	XPC	XRCC2																																																																																																																																																								
XRCC3																																																																																																																																																																	

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

解析範圍	檢測主要癌症相關基因、DNA 同源重組修復基因之全外顯子
執行科室/分機	慧智基因醫事檢驗所
是否提供院外代檢	否

管 制 文 件

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	(健檢專用) Invitae 遺傳性癌症全方位基因檢測
本院醫令主碼	625554
檢體種類	全血
採檢容器	紫頭管(EDTA)
檢體量	3 ml全血
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 採檢後室溫保存即可。 2. 送檢時須請簽署「Invitae遺傳性癌症全方位基因檢測說明暨知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	委外代檢 (Invitae Corporation Laboratory)
報告時效	20個工作天
加做時限	不適用
檢驗方法	次世代定序 (NGS)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	本檢測之基因套組為與遺傳性癌症相關的84個基因，與主要器官系統相關的包括：乳房及婦科（乳腺、卵巢、子宮）、胃腸道（結直腸、胃、胰臟）、內分泌（甲狀腺、副神經節瘤/嗜鉻細胞瘤、副甲狀腺、腦下垂體）、泌尿生殖系統（腎臟/泌尿道、攝護腺）、皮膚（黑色素瘤、基底細胞癌）、大腦/神經系統、肉瘤、血液學（骨髓增生異常綜合症/白血病）。
基因列表	AIP, ALK, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CASR, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, CTNNA1, DICER1, DIS3L2, EGFR, EPCAM, FH, FLCN, GATA2, GPC3, GREM1, HOXB13, HRAS, KIT, MAX, MEN1, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PHOX2B,

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

	PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RUNX1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, STK11, SUFU, TERC, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1
執行科室/分機	Invitae Corporation Laboratory
是否提供院外代檢	否

管 制 文 件

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

醫令名稱	(健檢專用) Invitae 心血管疾病基因檢測
本院醫令主碼	625555
檢體種類	全血
採檢容器	紫頭管(EDTA)
檢體量	3 ml全血
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 採檢後室溫保存即可。 2. 送檢時須請簽署「Invitae心血管疾病基因檢測說明暨知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	委外代檢 (Invitae Corporation Laboratory)
報告時效	20個工作天
加做時限	不適用
檢驗方法	次世代定序 (NGS)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	本檢測旨在用於篩檢受測者是否帶有遺傳性心血管疾病相關之基因變異，如發現相關基因變異，可採取有效的醫療行為和規劃治療方案。本檢測所針對的病症包括但不限於 (1.)主動脈相關疾病(2.)心律不整(3.)心肌病變(4.)高膽固醇的遺傳種類(5.)血栓形成體質。
基因列表	ACTA2, ACTC1, ACTN2, ACVRL1, APOB, BAG3, BMPR2, CACNA1C, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV1, CAV3, COL3A1, COL5A1, COL5A2, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EMD, ENG, F2, F5, F9, FBN1, FHL1, FLNC, GDF2, GLA, GPD1L, HCN4, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LAMP2, LDLR, LDLRAP1, LMNA, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, NKX2-5, PCSK9, PKP2, PLN, PRKAG2, PRKG1, PROC, PROS1, RBM20, RYR2, SCN5A, SERPINC1, SGCD, SMAD3,

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

	SMAD4, SMAD9, TCAP, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TTN, TTR, VCL
執行科室/分機	Invitae Corporation Laboratory
是否提供院外代檢	否

管 制 文 件

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

醫令名稱	(健檢專用) Invitae 癌症及心血管疾病基因檢測
本院醫令主碼	625556
檢體種類	全血
採檢容器	紫頭管(EDTA)
檢體量	3 ml全血
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 採檢後室溫保存即可。 2. 送檢時須請簽署「Invitae 癌症及心血管疾病基因檢測說明暨知情自費同意書」。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	委外代檢 (Invitae Corporation Laboratory)
報告時效	20個工作天
加做時限	不適用
檢驗方法	次世代定序 (NGS)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	本檢測旨在用於篩檢受檢者的遺傳性疾病相關基因是否變異，如果及早發現相關基因變異，可採取有效的醫療行為和規劃治療方案。本檢測的所針對的病症包括但不限於 (1.)癌症(2.)心血管疾病(3.)代謝性疾病。
基因列表	ABCD1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, ACVRL1, AIP, APC, APOB, ATM, ATP7B, AXIN2, BAG3, BAP1, BARD1, BMPR1A, BMPR2, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTD, CACNA1C, CACNA1S, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV1, CAV3, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CHEK2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, CRYAB, CSRP3, DES, DICER1, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EGFR, EMD, ENG, EPCAM, F2, F5, F9, FBN1, FH, FHL1, FLCN, FLNC, G6PD, GAA, GCH1, GDF2, GLA, GPD1L, GREM1, HAMP, HCN4, HFE, HJV,

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

HMBS, HNF1A, HNF1B, HOXB13, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, KIT, LAMP2, LDLR, LDLRAP1, LMNA, LZTR1, MAX, MEFV, MEN1, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, NF1, NF2, NKX2-5, NTHL1, OTC, PALB2, PCSK9, PDGFRA, PKP2, PLN, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKAG2, PRKAR1A, PRKG1, PROC, PROS1, PTCH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RBM20, RET, RPE65, RYR1, RYR2, SCN5A, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SERPINA1, SERPINC1, SGCD, SLC40A1, SMAD3, SMAD4, SMAD9, SMARCA4, SMARCB1, STK11, TCAP, TFR2, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TMEM127, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TP53, TPM1, TRDN, TSC1, TSC2, TTN, TTR, VCL, VHL, WT1

執行科室/分機

Invitae Corporation Laboratory

是否提供院外代檢

否

管制文件

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部

文件名稱

分子醫學部採檢手冊

文件編號

DMM-SOP-1901

版次

4

令名稱	EBV PCR (Plasma tested only)
本院醫令主碼	625755
檢體種類	全血
採檢容器	紫頭管(EDTA)
檢體量	10 ml全血
採檢前準備	不須禁食及特殊準備
採檢/送檢注意事項	<ol style="list-style-type: none"> 1. 採檢後盡速送達實驗室，檢體若無法馬上送檢，應先置於冰箱2~8°C保存。 2. 檢體時效性：血液檢體於採集後24小時內送抵分子醫學部。 3. 週五及例假日前一日16:00送病檢部轉分醫部。周末及例假日不採檢。
傳送條件	室溫
收檢時間	週一至週五8:30~16:00
操作時間	每週1次(批次分析)
報告時效	8個工作天
加做時限	電洽執行科室
檢驗方法	Real-time PCR
生物參考區間	Not Detected
干擾物質	為避免干擾請勿使用Heparin為抗凝劑
臨床意義	偵測EB病毒量，作為治療或器官移植EB病毒量監控對於移植後單核球增生症 post-transplant lymphoproliferative disorders (PTLD)，及鼻咽癌(nasopharyngeal carcinoma，NPC)癌症期程進展有助益。
偵測極限	22.29 IU/mL (本檢驗方法適用於血漿檢體，其他檢體之檢驗結果僅供臨床參考)
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	否

醫療財團法人和信治癌中心醫院 分子醫學部			
文件名稱	分子醫學部採檢手冊		
文件編號	DMM-SOP-1901	版次	4

6 實驗室保護個人資訊規範：

實驗室人員在從事醫療檢驗業務時，須遵循個人資料保護法、醫事檢驗師法等相關法規，作為保護個人資訊政策，並依醫院規定簽署機密資料保護暨使用同意書。以病人福祉至上，一切作業均優先考慮病人的福祉與利益，且公平對待每一位病人。

7 抱怨實驗室程序：

7.1 顧客抱怨：藉由院內意見箱、電話、書面及電子郵件等方式。

7.2 該抱怨事件與其所採取處理措施應紀錄於抱怨意見處理單 (DMM-QR-0801)並保存。

7.3 醫療申訴及服務申訴：

申訴專線：(02) 2897-0011 / (02) 6603-0011 分機3922

病人服務電子郵件信箱：patientservice@kfsyscc.org

8 相關文件：

8.1 臨床檢體簽收紀錄(DMM-QR-1903)

8.2 抱怨意見處理單 (DMM-QR-0801)

9 參考資料：

9.1 ISO 15189 醫學實驗室-品質與能力要求 TAF-CNLA-R02(3) (DMM-ED-0013)

10 附件：無