

文件名稱	精準醫學實驗室採檢手冊	文件編號/版次	QP-0702-附件 9.1 /v1.0
發行日期	2023. 10. 01	頁碼/總頁數	1/5

臺北醫學大學附設醫院精準醫學實驗室

採檢手冊

制定/修訂	審查	核准
陳柏宏	劉韻如	周德盈

文件名稱	精準醫學實驗室採檢手冊	文件編號/版次	QP-0702-附件 9.1 /v1.0
發行日期	2023. 10. 01	頁碼/總頁數	3/5

1 實驗室作業時間及聯絡方式

1.1 實驗室聯絡電話

1.1.1 第一精準實驗室：02-2737-2181 #7705

1.1.2 第二精準實驗室：02-2736-1661 #7298

1.2 實驗室作業時間：週一至週五 上午 8:00 至下午 17:00

1.3 實驗室收件時間：週一至週四 上午 8:00 至下午 17:00，國定假日不收件

1.4 實驗室地址

1.4.1 第一精準實驗室：臺北市信義區吳興街 252 號 蔡萬才癌症大樓七樓

1.4.2 第二精準實驗室：臺北市信義區吳興街 250 號 動物中心四樓

2 檢驗報告時效 ※工作天不包括週休二日及國定假日

全方位癌症基因檢測 Comprehensive genomic profiling assay	10 個工作天
骨髓性血液腫瘤基因檢測 Myeloid leukemia genetic assay	10 個工作天
核心型標靶藥物基因檢測 Actionable precision genetic assay	10 個工作天
BRCA1/2 癌症基因檢測 BRCA 1/2 genetic assay	10 個工作天

3 諮詢服務及抱怨管道

3.1 諮詢服務

提供本實驗室服務使用者關於「全方位癌症基因檢測」、「骨髓性血液腫瘤基因檢測」、「核心型標靶藥物基因檢測」及「BRCA1/2 癌症基因檢測」之諮詢。

3.1.1 諮詢管道

3.1.1.1 遺傳諮詢門診

02-6636-9060 廖敏華 遺傳諮詢師

3.1.1.2 電話諮詢

第一精準醫學實驗室 02-2737-2181 #7705

第二精準醫學實驗室 02-2736-1661 #7298

3.1.1.3 諮詢時間

星期一至星期五上午 8:30 至下午 5:00

文件名稱	精準醫學實驗室採檢手冊	文件編號/版次	QP-0702-附件 9.1 /v1.0
發行日期	2023. 10. 01	頁碼/總頁數	4/5

3.1.1.4 臨床與本實驗室聯合討論會

3.1.1.5 分子腫瘤委員會 (Molecular Tumor Board, MTB)

3.2 抱怨管道

3.2.1 諮詢電話

第一精準醫學實驗室 02-2737-2181 #7705

第二精準醫學實驗室 02-2736-1661 #7298

3.2.2 院長信箱 <https://www.tmuh.org.tw/cms/service>

4 病患知情同意及採檢前之準備事項

4.1 病患知情同意

4.1.1 醫師開立檢驗項目之申請單，當病患持檢驗單至檢驗科採檢或接受醫護人員採檢即視為同意執行該項目之檢驗。

4.1.2 若為自費檢測項目，則需附上「自費檢測同意書」，以確認患者悉知所欲執行之檢驗項目為自費項目及其檢驗費用。

4.2 病患採檢前之準備事項

4.2.1 請勿於施打藥物或輸液後立即採血。

4.2.2 不需空腹。

5 檢體採集與保存注意事項

5.1 血液檢體

委託醫學檢驗科協助採檢

5.1.1 適用項目：骨髓性血液腫瘤基因檢測、BRCA1/2 癌症基因檢測

5.1.2 確實將檢體資料標籤貼紙黏貼於 EDTA (紫頭) 採血管上，並於檢測申請單上註明採血日期及時間。



5.1.3 用含 EDTA 抗凝血劑之紫頭採血管收集周邊血至少 5 ml。

5.1.4 血液檢體採集完畢後需輕輕搖勻紫頭採血管數次，使抗凝劑與血液充分混合，確定無凝固。

5.2 骨髓檢體

由醫師於診間處治室或病房採檢

5.2.1 適用項目：骨髓性血液腫瘤基因檢測

5.2.2 確實將檢體資料標籤貼紙黏貼於 EDTA (紫頭) 採血管上，並於檢測申請單上

文件名稱	精準醫學實驗室採檢手冊	文件編號/版次	QP-0702-附件 9.1 /v1.0
發行日期	2023. 10. 01	頁碼/總頁數	5/5

註明採集日期及時間。



5.2.3 用含 EDTA 抗凝血劑之紫頭採血管收集至少 5 ml。

5.2.4 血液檢體採集完畢後需輕輕搖勻紫頭採血管數次，使抗凝劑與血液充分混合，確定無凝固。

5.3 石蠟包埋組織

委託病理科協助調閱及處理檢體

5.3.1 適用項目

全方位癌症基因檢測、核心型標靶藥物基因檢測、BRCA1/2 癌症基因檢測

5.3.2 病理專科醫師依照病理報告及組織切片蘇木素-伊紅染色 (H&E stain) 結果挑選適合執行檢測的石蠟包埋組織蠟塊，並判定組織切片內癌細胞比例，是否合於檢測允收標準。

5.3.3 確實將組織病理編號標示於欲放組織切片的 eppendorf 或玻片上。

5.3.4 蠟塊由切片技術員使用全新的切片刀切取 10 μm 厚的組織切片至少 10 片，切取標本時必須注意不要被其他檢體污染。如果蠟塊中癌細胞所佔的比例小於所有細胞的 20%，病理醫師須在玻片上圈選癌細胞部分，告知技術員，只刮取圈選的部份供作核酸萃取。

6 檢體包裝及運送條件

6.1 為確保檢體及時與安全運送，檢體於院內應由被授權專職人員以印有「台北醫學大學附設醫院檢體」之夾鏈袋包裝並置於附鎖檢體運送箱進行運送。

6.2 院外送檢應由被授權專職人員以印有「感染性生物檢體」之夾鏈袋包裝並置於檢體運送箱，需具備上鎖、密封條或一次性防拆封措施運送，並符合「衛生福利部疾病管制屬感染性物質運輸規範指引」。

6.3 檢體運送條件

6.3.1 血液與骨髓檢體：低溫 (2~16°C) 保存，並於 24 小時內專員送達精準實驗室。

6.3.2 FFPE 檢體：石蠟包埋組織於病理科切片處理完後，由專員送達精準實驗室。

7 檢體退件標準

7.1 無檢驗單或檢驗單資訊不完整

7.2 無標示或無法辨識的檢體

7.3 檢體量不足或與檢驗單所列不符

7.4 未批價之院內檢驗或未記帳或收費之院外檢驗

7.5 檢體未依規定包裝，如未使用專用送檢封條或上鎖之運送箱

文件名稱	精準醫學實驗室採檢手冊	文件編號/版次	QP-0702-附件 9.1 /v1.0
發行日期	2023. 10. 01	頁碼/總頁數	6/5

7.6 未依規定時間送檢之非新鮮檢體

7.7 使用錯誤容器採集檢體

7.8 送檢檢體以不當方法儲存

7.9 檢體有被污染的可能性

8 檢驗細項說明

8.1 檢驗名稱：全方位癌症基因檢測（醫令系統開單代碼：_____）

檢體種類：FFPE	檢驗方法：次世代基因定序
採集容器：玻片或 1.5 ml 微量離心管	採檢體量：10 μm 組織切片 10 片(含)以上
報告時間：收檢後十個工作天	操作時間：

8.1.1 生物參考區間與臨床決策界限

檢驗之生物參考區間以參考序列 GRCh37/hg19 為標準，目標位點基因序列與參考序列一致時，表示該位點未偵測到基因變異，生物參考區間為「Not Detected」。目標基因位點被檢驗出變異，且影響臨床治療時，則於檢驗報告中註記為臨床決策界限，提供臨床參考。

8.1.2 臨床意義

利用次世代定序技術平台，對腫瘤組織同時進行多種癌症基因變異分析，搭配專業生物資訊分析及與全球同步之癌症藥物資料庫，協助臨床醫師擬定最精準的量身訂作治療計畫及用藥選擇。本檢測為萃取石蠟包埋組織的 DNA，適合已開過刀已取出腫瘤組織的患者。

8.1.2.1 報告範圍

此檢測可偵測 324 個基因，包含：

8.1.2.1.1 309 個基因的外顯子區域 (coding exonic region) 所產生的變異，包含鹼基取代變異 (substitutions)、插入/缺失變異 (insertion deletions, InDels) 及拷貝數變異 (copy number alteration, CNAs)；以及可偵測以下基因內含子區域 (intronic region) 所產生的基因重排 (gene rearrangement)，其中 TERT 基因只偵測啟動子區域 (promoter region)，及 TERC 基因為非編碼 RNA (ncRNA, non-coding RNA)。

8.1.2.1.2 36 個基因內含子區域 (intronic region) 所產生的基因重排 (gene rearrangement)，其中 TERT 基因只偵測啟動子區域 (promoter region)，及 TERC 基因為非編碼 RNA (ncRNA, non-coding RNA)。

文件名稱	精準醫學實驗室採檢手冊	文件編號/版次	QP-0702-附件 9.1 /v1.0
發行日期	2023. 10. 01	頁碼/總頁數	7/5

309 個基因的外顯子區域：

ABL1	BRAF	CDKN1A	EPHA3	FGFR4	IKZF1	MCL1	NKX2-1	PMS2	RNF43	TET2
ACVR1B	BRCA1	CDKN1B	EPHB1	FH	INPP4B	MDM2	NOTCH1	POLD1	ROS1	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	NT5C2	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	PDCD1L G2	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	

文件名稱	精準醫學實驗室採檢手冊	文件編號/版次	QP-0702-附件 9.1 /v1.0
發行日期	2023. 10. 01	頁碼/總頁數	8/5

36 個基因內含子區域：

ALK introns 18, 19	BRCA1 introns 2, 7, 8, 12, 16, 19, 20	ETV4 introns 5, 6	EZR introns 9- 11	KIT intron 16	MYC intron 1	NUTM1 intron 1	RET introns 7- 11	SLC34A2 intron 4
BCL2 3'UTR	BRCA2 intron 2	ETV5 introns 6, 7	FGFR1 intron 1, 5, 17	KMT2A (MLL) introns 6- 11	NOTCH2 intron 26	PDGFRA introns 7, 9, 11	ROS1 introns 31- 35	TERC ncRNA
BCR introns 8, 13, 14	CD74 introns 6- 8	ETV6 introns 5, 6	FGFR2 intron 1, 17	MSH2 intron 5	NTRK1 introns 8- 10	RAF1 introns 4-8	RSPO2 intron 1	TERT Promoter
BRAF introns 7- 10	EGFR introns 7, 15, 24-27	EWSR1 introns 7- 13	FGFR3 intron 17	MYB intron 14	NTRK2 Intron 12	RARA intron 2	SDC4 intron 2	TMPRSS2 introns 1- 3

8.1.2.2 SNV, Indels

報告列出 pathogenic 及 likely pathogenic 且變異頻率(variant allele frequency, VAF)達 5% 以上之變異位點，Variants of unknown significance (VUS) 位點之變異頻率若達 5% 則於報告中提供臨床醫師參考。

8.1.2.3 CNV

報告列出所有基因拷貝數改變依分析系統判定為 deletion 及 amplification 的基因及該基因拷貝數，equivocal 則不會列出。

8.1.2.4 MSI 判讀標準如下

MSI Score	MSI Status
≥ 0.0124	Microsatellite instability-High (MSI-H)
< 0.0124	Microsatellite stable (MSS)
Fail	無足夠數量達分析標準 coverage 的 loci 可進行計算

8.1.2.5 Rearrangements

報告列出偵測到 3 reads 以上的已知變異型，及 5 reads 以上的未知變異或 VUS。

8.1.3 干擾因素：

組織存放過久或進行脫鈣過影響核酸品質、組織癌細胞比例過低不足 20%、組織檢體量不足。

8.1.4 採檢注意事項

需先經過病理科醫師評估及挑選適合組織

文件名稱	精準醫學實驗室採檢手冊	文件編號/版次	QP-0702-附件 9.1 /v1.0
發行日期	2023. 10. 01	頁碼/總頁數	9/5

8.2 檢驗名稱：骨髓性血液腫瘤基因檢測（醫令系統開單代碼：_____）

檢體種類：血液或骨髓	檢驗方法：次世代基因定序
採集容器：EDTA 紫頭採血管	採檢體量：5 ml (含)以上全血或骨髓
報告時間：收檢後十個工作天	操作時間：

8.2.1 生物參考區間與臨床決策界限

檢驗之生物參考區間以參考序列 GRCh37/hg19 為標準，目標位點基因序列與參考序列一致時，表示該位點未偵測到基因變異，生物參考區間為「Not Detected」。目標基因位點被檢驗出變異，且影響臨床治療時，則於檢驗報告中註記為臨床決策界限，提供臨床參考。

8.2.2 臨床意義

利用最新次世代定序技術平台，對血液或骨髓檢體進行多種基因變異分析，搭配專業生物資訊分析及與全球同步之癌症藥物資料庫，協助臨床醫師擬定最精準的量身訂作治療計畫及用藥選擇。本檢測萃取血液或骨髓檢體的 DNA 或 RNA 進行檢測。

8.2.2.1 報告範圍

此項檢測可測 80 個骨髓性白血病相關用藥基因，包含偵測 DNA 中 17 個基因外顯子區域 (coding exonic region) 所產生的變異、28 個基因的變異熱點及 RNA 中 35 個基因融合變異。

DNA PANEL		RNA PANEL	
Hotspot (28) <ul style="list-style-type: none"> • ABL1 • ANKRD26 • BRAF • CBL • CSF3R • DDX41 • DNMT3A • FLT3 • GATA2 • HRAS • IDH1 • IDH2 • JAK2 • KIT • KRAS • WT1 • MPL • MYD88 • NPM1 • NRAS • PPM1D • PTPN11 • SETBP1 • SF3B1 • SMC1A • SMC3 • SRSF2 • U2AF1 	Full gene (17) <ul style="list-style-type: none"> • ASXL1 • BCOR • CALR • CEBPA • ETV6 • EZH2 • IKZF1 • NF1 • PHF6 • PRPF8 • RB1 • RUNX1 • SH2B3 • STAG2 • TET2 • TP53 • ZRSR2 	Fusion (30) * <ul style="list-style-type: none"> • ABL1 • ALK • BCL2 • BRAF • CCND1 • CREBBP • EGFR • ETV6 • FGFR1 • FGFR2 • FUS • HMGA2 • JAK2 • KMT2A (MLL-PTD) • MET • MLLT10 • MLLT3 • MYBL1 • MYH11 • NTRK3 • NUP214 • NUP98 • PDGFRA • PDGFRB • RARA • RBM15 • RUNX1 • TCF3 • TFE3 	Expression (5) <ul style="list-style-type: none"> • BAALC • MECOM • MYC • SMC1A • WT1
		Control (5) <ul style="list-style-type: none"> • EIF2B1 • FBXW2 • PSMB2 • PUM1 • TRIM27 	

■ New content

8.2.2.2 檢測效能

8.2.2.2.1SNV, Indels

文件名稱	精準醫學實驗室採檢手冊	文件編號/版次	QP-0702-附件 9.1 /v1.0
發行日期	2023. 10. 01	頁碼/總頁數	10/5

本實驗室以 5% 基因變異頻率 (variant allele frequency, VAF) 作為報告閾值，報告列出所有偵測到 5% 以上變異頻率之 pathogenic、likely pathogenic，Variants of unknown significance (VUS) 變異位點則於報告中提供參考。搭配 Oncomine 癌症藥物資料庫，依據 FDA 與 EMA 認可情況、NCCN 與 ESMO guideline 的建議，或是臨床試驗的納入條件，篩選出與臨床治療用藥有意義的基因變異。

8.2.2.2.2 Fusion

報告列出所有偵測到 20 reads 以上的所有目標基因融合變異，未知基因的融合變異只列出偵測到 1000 reads 以上的融合變異類型。

8.2.3 干擾因素

血液中的藥物或輸液等干擾物質、採檢量不足、使用非紫頭 EDTA 採血管採檢。

8.2.4 採檢注意事項

8.2.4.1 請勿於施打藥物或輸液後立即採血。

8.2.4.2 檢體採集後將採血管上下顛倒 3~5 次，避免凝血。

8.2.4.3 不需空腹。

8.2.4.4 採血後以低溫 (2~16°C) 保存立即送檢。

8.3 檢驗名稱：核心型標靶藥物基因檢測 (醫令系統開單代碼：)

檢體種類：FFPE	檢驗方法：次世代基因定序
採集容器：玻片或 1.5 ml 微量離心管	採檢體量：10 μm 組織切片 10 片(含)以上
報告時間：收檢後十個工作天	操作時間：

8.3.1 生物參考區間與臨床決策界限

檢驗之生物參考區間以參考序列 GRCh37/hg19 為標準，目標位點基因序列與參考序列一致時，表示該位點未偵測到基因變異，生物參考區間為「Not Detected」。目標基因位點被檢驗出變異，且影響臨床治療時，則於檢驗報告中註記為臨床決策界限，提供臨床參考。

8.3.2 臨床意義

利用次世代定序技術平台，對腫瘤組織同時進行多種癌症基因變異分析，搭配專業生物資訊分析及與全球同步之癌症藥物資料庫，協助臨床醫師擬定最精準的量身訂作治療計畫及用藥選擇。本檢測為萃取石蠟包埋組織的 DNA 或 RNA，適合已開過刀已取出腫瘤組織的患者。

8.3.2.1 報告範圍

此檢測可偵測 45 個基因的變異熱點：包含鹼基取代變異 (substitutions) 及插入/缺失變異 (insertion deletions, InDels)；14 個基因的拷貝數變異 (copy number variants, CNVs)，以及 18 個基因的基因融合 (gene fusions)。

文件名稱	精準醫學實驗室採檢手冊	文件編號/版次	QP-0702-附件 9.1 /v1.0
發行日期	2023. 10. 01	頁碼/總頁數	11/5

DNA hotspots			CNV	Inter-genetic fusions		Intra-genetic fusions
AKT1	ESR1	MAP2K2	ALK	ALK	NTRK2	ARv7
AKT2	FGFR1	MET	AR	BRAF	NTRK3	EGFRvIII
AKT3	FGFR2	MTOR	CD274	ESR1	NUTM1	MET exon 14 skip
ALK	FGFR3	NRAS	CDKN2A	FGFR1	RET	
AR	FGFR4	NTRK1	EGFR	FGFR2	ROS1	
ARAF	FLT3	NTRK2	ERBB2	FGFR3	RSPO2	
BRAF	GNA11	NTRK3	ERBB3	RET	RSPO3	
CDK4	GNAQ	PDGFRA	FGFR1	NRG1		
CDKN2A	GNAS	PIK3CA	FGFR2	NTRK1		
CHEK2	HRAS	PTEN	FGFR3			
CTNNB1	IDH1	RAF1	KRAS			
EGFR	IDH2	RET	MET			
ERBB2	KIT	ROS1	PIK3CA			
ERBB3	KRAS	SMO	PTEN			
ERBB4	MAP2K1	TP53				

8.3.2.2 檢測效能

8.3.2.2.1 SNV, Indels

8.3.2.2.3 本實驗室以 5% 基因變異頻率 (variant allele frequency, VAF) 作為報告閾值，報告列出所有偵測到 5% 以上變異頻率之 pathogenic、likely pathogenic、Variants of unknown significance (VUS) 變異位點則於報告中提供參考。搭配 OncoPrint 癌症藥物資料庫，依據 FDA 與 EMA 認可情況、NCCN 與 ESMO guideline 的建議，或是臨床試驗的納入條件，篩選出與臨床治療用藥有意義的基因變異。

8.3.2.2.4 CNV

報告列出所有基因拷貝數變異依分析系統判定為 Gain 及 Loss 的基因及該基因拷貝數。

8.3.2.2.5 Fusion

報告列出所有偵測到 20 reads 以上的所有目標基因融合變異，未知基因的融合變異只列出偵測到 60 reads 以上的融合變異類型。

8.3.3 干擾因素

組織存放過久或進行脫鈣過影響核酸品質、組織癌細胞比例過低不足 20%、組織檢體量不足。

8.3.4 採檢注意事項

需先經過病理科醫師評估及挑選適合組織。

8.4 檢驗名稱：BRCA1/2 癌症基因檢測 (醫令系統開單)

檢體種類： 石蠟包埋組織切片 FFPE 或 Buffy Coat	檢驗方法： 次世代基因定序
採集容器： 玻片或 1.5 ml 微量離心管 EDTA 紫頭採血管	採檢體量： 10 μm 組織切片 10 片(含)以上或 5 ml (含)以上全血
報告時間：收檢後十個工作天	操作時間：

8.4.1 生物參考區間與臨床決策界限

文件名稱	精準醫學實驗室採檢手冊	文件編號/版次	QP-0702-附件 9.1 /v1.0
發行日期	2023. 10. 01	頁碼/總頁數	12/5

檢驗之生物參考區間以參考序列 GRCh37/hg19 為標準，目標位點基因序列與參考序列一致時，表示該位點未偵測到基因變異，生物參考區間為「Not Detected」。目標基因位點被檢驗出變異，且影響臨床治療時，則於檢驗報告中註記為臨床決策界限，提供臨床參考。

8.4.2 臨床意義

研究顯示 BRCA1 和 BRCA2 (BREAST CANCER 1 及 BREAST CANCER 2) 兩基因為抑癌基因，於遺傳性的乳癌及卵巢癌中常發現此兩基因的變異，利用此檢測掃描 BRCA1 和 BRCA2 兩基因可以轉譯成蛋白質的所有區域，並搭配專業生物資訊分析及與全球同步之癌症藥物資料庫，偵測乳癌及卵巢癌家族性遺傳的可能性及提供醫師擬定癌症治療方針參考。檢測範圍完整包含 BRCA1 與 BRCA2。病理組織檢體可檢測遺傳性 (Germline) 及體細胞性 (Somatic) 突變。周邊血可檢測遺傳性 (Germline) 突變。偵測基因種類包含 SNVs 及 Indels。並連接 Oncomine 癌症用藥資料庫，依據 FDA 與 EMA 認可情況、NCCN 與 ESMO guideline 的建議，或是臨床試驗的納入條件，篩選出與臨床治療用藥有意義的基因變異。

8.4.2.1 報告範圍

檢測範圍包含 BRCA1 與 BRCA2 外顯子區域 (coding exonic region) 中變異頻率大於 5% 之變異位點，包含鹼基取代變異 (substitutions)、插入/缺失變異 (insertion deletions, InDels) 及大片段基因重組 (Large genomic rearrangement, LGR)。

8.4.2.2 檢測效能

8.4.2.2.1 SNV, Indels

本實驗室以 5% 基因變異頻率 (variant allele frequency, VAF) 作為報告閾值，報告列出所有偵測到 5% 以上變異頻率之 pathogenic、likely pathogenic，Variants of unknown significance (VUS) 變異位點則於報告中提供參考。搭配 Oncomine 癌症藥物資料庫，依據 FDA 與 EMA 認可情況、NCCN 與 ESMO guideline 的建議，或是臨床試驗的納入條件，篩選出與臨床治療用藥有意義的基因變異。

8.4.2.2.2 LGRs

報告列出依分析系統判定為 Gain 或 Loss 的基因外顯子區域及拷貝數。

8.4.3 干擾因素：

8.4.3.1 石蠟包埋組織

組織存放過久或進行脫鈣過影響核酸品質、組織癌細胞比例過低不足 20%、組織檢體量不足。

8.4.3.2 全血

採血量不足、凝血、使用非紫頭 EDTA 採血管採檢。

8.4.4 採檢注意事項

8.4.4.1 石蠟包埋組織

需先經過病理科醫師評估及挑選適合組織。

8.4.4.2 全血

8.4.4.2.1 請勿於施打藥物或輸液後立即採血。

文件名稱	精準醫學實驗室採檢手冊	文件編號/版次	QP-0702-附件 9.1 /v1.0
發行日期	2023. 10. 01	頁碼/總頁數	13/5

8.4.4.2.2 檢體採集後將採血管上下顛倒 3~5 次，避免凝血。

8.4.4.2.3 不需空腹。

8.4.4.2.4 採血後以低溫 (2~16°C) 保存立即送檢。