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	8

分 子 醫 學 部 採 檢 手 冊

管制文件

發行授權		
撰寫者： 鮑有彥 日 期：2026 年 10 月 22 日	審核者： 陳姵君 日 期：2026 年 10 月 29 日	核准者：沈科宏 日 期：2026 年 10 月 29 日
文 件 管 制 章	發行日：2026 年 10 月 29 日	版　　次　：　8 總 頁 數 ：　80

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	8

審閱紀錄：

審閱日期	審閱者	修改	負責主管	日期
		☐ 有 ☐ 無		
		☐ 有 ☐ 無		
		☐ 有 ☐ 無		
		☐ 有 ☐ 無		
		☐ 有 ☐ 無		

文件修訂履歷：

日期	修訂內容	修訂頁次	修改者
2026/10/22	1. 更新 5.12 檢驗清單。 2. 新增檢驗項「POLE 基因突變檢測」。 3. 新增基因列表至下列檢驗項目簡介： 625550 單基因核酸定序分析檢測 625551 單基因基因劑量分析檢測(MLPA) 4. 將手冊中「病患」、「患者」字詞修訂為「病人」。 5. 修改版次由第 7 版變更為第 8 版。	8 27 62 ~ 63 65 ~ 66 9 ~ 79	鮑有彥

管制文件

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

管制文件

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。

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。體液檢體應盡速送到分子醫學部。

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。

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。

管制文件

5.11 分子醫學部採檢容器辨認

名稱	紫頭管 (EDTA)	紫頭管(大) (EDTA)	Cell-Free DNA BCT® 專用管	15 mL 尖底無菌離心管
添加物	K_2 EDTA	K_2 EDTA	K_3 EDTA and a cell preservative in a liquid medium	無
圖例				
名稱	50 mL 尖底無菌離心管	無菌容器 (有蓋尿杯)		
添加物	無	無		
圖例				

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 突變檢測	625003IV	石蠟包埋組織樣品(FFPE)	3個工作天	Not Detected
UGT1A1 基因分型 (研究用)	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)	14個工作天	不適用
基因晶片乳癌分子亞型檢驗*	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)	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)	10個工作天	不適用
CMV Quantitative PCR Test	625017	血漿	8個工作天	Not Detected
EBV Quantitative PCR Test	625018	血漿	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
BCR-ABL quantitative assay (定量)	625027	全血	25個工作天	Not Detected
BCR-ABL fusion gene detection (定性)	625028	全血	25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
POLE基因突變檢測	625043	石蠟包埋組織樣品(FFPE)	10個工作天	不適用
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)	19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)	19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	19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)	19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)	19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
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	19個工作天	不適用
慧智癌風險-BRCA1/2基因檢測	625547	全血	19個工作天	不適用
慧智癌風險-婦癌基因檢測	625548	全血	19個工作天	不適用
慧智癌風險-大腸癌基因檢測	625549	全血	19個工作天	不適用
單基因核酸定序分析檢測	625550	全血	19個工作天	不適用
單基因基因劑量分析檢測 (MLPA)	625551	全血	19個工作天	不適用
慧智癌風險基因檢測 v2.0	625553	全血	19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癌症及心血管疾病基因檢測	625556	全血	20個工作天	不適用
血液腫瘤用藥檢測	625557	全血或骨髓(Bone marrow)	15個工作天	不適用
慧智HRD檢測	625558	全血及石蠟包埋組織樣品(FFPE)	19個工作天	不適用
EBV PCR (Plasma tested only)	625755	全血	8個工作天	Not Detected
PIK3CA 基因突變檢測 (cobas)	625601	石蠟包埋組織樣品(FFPE)	12個工作天	No variant detected
BRAF 基因 V600 突變檢測 (Pyrosequencing)	625602	石蠟包埋組織樣品(FFPE)	12個工作天	Not Detected

* 當冷凍組織不可得時，轉以石蠟包埋組織樣品(FFPE)以「乳癌分子亞型檢測(nCounter平台)」進行檢驗。報告時效為12個工作天。

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 ℃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(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JAK2 inhibitor 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

管制文件

醫令名稱	All-RAS and BRAF mutation testing (IVD)
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)：8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. 限符合適應症規範下用藥前之伴隨式檢測,每人終生限健保給付一次。 3. 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	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	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人有療效；若為突變型(mutation)，病人使用Cetuximab則會無效且有害。故大腸癌病人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

管制文件

醫令名稱	EGFR 突變檢測 (IVD)
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	1. 腫瘤百分比 > 10 % 2. 限符合適應症規範下用藥前之伴隨式檢測,每人終生限健保給付一次。 3. 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醣核酸(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 ≦5 % for most prevalent EGFR mutations
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	是

管制文件

醫令名稱	UGT1A1 基因分型
本院醫令主碼	625005 (研究用)
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。如隔夜送檢，2~8℃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	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，確定病人基因型別是否為TA7 (即7個TA重複)，又稱UGTA1A1*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。
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

管制文件

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	1. 血品採檢後室溫保存即可。如隔夜送檢，2~8 ℃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病人，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

管制文件

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) [當冷凍組織不可得時，轉以石蠟包埋組織樣品(FFPE)以「乳癌分子亞型檢測 (nCounter平台)」進行檢驗。]
採檢容器	電洽執行科室
檢體量	冷凍組織重量≧ 30 mg 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	1. 冷凍組織檢體由人體生物資料庫取得。 2. 石蠟包埋組織樣品(FFPE) 腫瘤百分比 ≥30 %。 3. 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」或「乳癌分子亞型檢測(nCounter平台) 說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	冷凍組織檢體：液態氮 石蠟包埋組織樣品(FFPE)：室溫
收檢時間	不適用
操作時間	每週1次(批次分析)
報告時效	冷凍組織檢體: 允收後10個工作天 石蠟包埋組織樣品(FFPE): 允收後12個工作天
加做時限	電洽執行科室
檢驗方法	冷凍組織檢體: Microarray 石蠟包埋組織樣品(FFPE): nCounter
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	乳癌分子亞型檢測，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。 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	否

管制文件

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)
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「胃腸道基質瘤c-KIT 基因檢驗說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫(FFPE)
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

管制文件

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)
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「胃腸道基質瘤PDGFRA基因檢驗說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫(FFPE)
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

管制文件

醫令名稱	CMV Quantitative PCR Test
本院醫令主碼	625017
檢體種類	血漿
採檢容器	紫頭管(EDTA)(全血)
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. 採撿後盡速送達實驗室，檢體若無法馬上送檢，應先置於冰箱2~8℃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人（免疫不全、癌症、移植等病人）、抗巨細胞病毒藥劑治療的病人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

管制文件

醫令名稱	EBV Quantitative PCR Test
本院醫令主碼	625018
檢體種類	血漿
採檢容器	紫頭管(EDTA)(全血)
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. 採撿後盡速送達實驗室，檢體若無法馬上送檢，應先置於冰箱2~8℃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

管制文件

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	50 mL無菌火箭筒離心管
檢體量	1 mL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. 採撿後盡速送達實驗室,檢體若無法馬上送檢,應先置於冰箱2~8℃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Pneumocytis 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

管制文件

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	1. 採檢後室溫保存即可。如隔夜送檢，2~8 ℃保存。 2. 檢體退件：Heparin 血漿、4 價溶血、檢體未達 1 mL。 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	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。
執行科室/分機	大安聯合醫事檢驗所
是否提供院外代檢	否

管制文件

醫令名稱	RQ-PCR for BCR-ABL Translocation (定量)
本院醫令代碼	625027
檢體種類	全血
採檢容器	紫頭管(大)(EDTA)
檢體量	10 mL 全血 2支
採檢/送檢注意事項	採檢後2~8 ℃保存。於檢體收集後24小時內送檢。
傳送條件	冷藏
收檢時間	週一至週五8:30~14:20及國定假日前一日9:00前
操作時間	委外代檢 (林口長庚癌症分子診斷檢驗室)
報告時效	25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	不適用
臨床意義	費城染色體是由位於第9對染色體的Abelson (ABL) proto-oncogene接到第22對染色體的breakpoint cluster region (BCR)基因而形成，即BCR-ABL融合基因，BCR-ABL融合基因會因斷裂點不同，會製造出分子量210kD、190kD、230kD的蛋白質(P210，P190，P230)，BCR-ABL融合基因產生不正常活化之酪氨酸激酶(tyrosine kinase)，造成細胞大量的增殖和分裂，此為慢性骨髓性白血病的重要致病機轉。
執行科室/分機	林口長庚癌症分子診斷檢驗室
是否提供院外代檢	否

醫令名稱	BCR-ABL fusion gene detection (定性)
本院醫令代碼	625028
檢體種類	全血
採檢容器	紫頭管(大)(EDTA)
檢體量	10 mL 全血 2支
採檢/送檢注意事項	採檢後2~8 ℃保存。於檢體收集後24小時內送檢。
傳送條件	冷藏
收檢時間	週一至週五8:30~14:20及國定假日前一日9:00前
操作時間	委外代檢 (林口長庚癌症分子診斷檢驗室)
報告時效	25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	不適用
臨床意義	費城染色體是由位於第9對染色體的Abelson (ABL) proto-oncogene接到第22對染色體的breakpoint cluster region (BCR)基因而形成，即BCR-ABL融合基因，BCR-ABL融合基因會因斷裂點不同，會製造出分子量210kD、190kD、230kD的蛋白質(P210，P190，P230)，BCR-ABL融合基因產生不正常活化之酪氨酸激酶(tyrosine kinase)，造成細胞大量的增殖和分裂，此為慢性骨髓性白血病的重要致病機轉。
執行科室/分機	林口長庚癌症分子診斷檢驗室
是否提供院外代檢	否

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	1. 採檢後室溫保存即可。如隔夜送檢，2~8℃保存。 2. 檢體退件：Heparin血漿、4價溶血、檢體未達1 mL 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	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，病人唾液中含有病毒，接吻、接觸以及食入唾液污染之物品是主要的傳染途徑。 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。 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。 HSV所引起之臨床症狀常見有唇皰疹、角膜皰疹、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

管制文件

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 ℃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

管制文件

醫令名稱	POLE基因突變檢測
本院醫令主碼	625043
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. 病理腫瘤組織切片由病理醫師圈選，評估腫瘤細胞的相對比率至少應大於30 %。 2. 送檢時須請病人簽署「POLE基因突變檢測說明暨病人知情自費同意書」。
傳送條件	室溫(FFPE)
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	透過子宮內膜癌POLE基因突變偵測以及現行臨床評估方法的結合，能夠更有效地評估腫瘤的惡性程度，找出預後好的病人，幫助醫師針對每個族群提供最適切的治療方式。
參考範圍	檢測範圍涵蓋下列4個exons之特定突變： - Exon 9：P286H, P286L, P286R, P286S, M295R, S297F。 - Exon 11：F367S, F367V, D368Y。 - Exon 13：V411L, L424I, L424V, P436R, M444K。 - Exon 14：A456P, S459F。
偵測極限	本試驗的靈敏度極限約20 %突變等位基因(allele)。
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	否

管制文件

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 μm)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	1. 組織大小需 ≥0.6 mm^3及腫瘤含量 ≥20 % (最佳 ≥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)。
基因列表	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*	*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*

管制文件

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*	*ERRFI1*	*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*	

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	*BRCA1*	*ETV4*	*EZR*	*KIT*	*MYC*	*NUTM1*	*RET*	*SLC34A2*
BCL2 3'UTR	*BRCA2*	*ETV5*	*FGFR1*	*KMT2A (MLL)*	*NOTCH2*	*PDGFRA*	*ROS1*	*TERC ncRNA*

	<table><tr><td>*BCR*</td><td>*CD74*</td><td>*ETV6*</td><td>*FGFR2*</td><td>*MSH2*</td><td>*NTRK1*</td><td>*RAF1*</td><td>*RSPO2*</td><td>*TERT (promoter only)*</td></tr><tr><td>*BRAF*</td><td>*EGFR*</td><td>*EWSR1*</td><td>*FGFR3*</td><td>*MYB*</td><td>*NTRK2*</td><td>*RARA*</td><td>*SDC4*</td><td>*TMPRSS2*</td></tr></table> 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)。
執行科室/分機	Foundation Medicine
是否提供院外代檢	否

管制文件

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(5 μm)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	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。
基因列表	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。 Genes With Complete Exonic (Coding) Coverage:

ABL1	*ACTB*	*AKT1*	*AKT2*	*AKT3*	*ALK*	*AMER1 (FAM123B or WTX)*	*APC*	*APH1A*

管制文件

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*
NOD1	*NOTCH1*	*NOTCH2*	*NPM1*	*NRAS*	*NSD1*	*NT5C2*	*NTRK1*	*NTRK2*
NTRK3	*NUP93*	*NUP98*	*P2RY8*	*PAG1*	*PAK3*	*PALB2*	*PASK*	*PAX5*
PBRM1	*PC*	*PCBP1*	*PCLO*	*PDCD1 (PD-1)*	*PDCD11*	*PDCD1LG2 (PD-L2)*	*PDGFRA*	*PDGFRB*
PDK1	*PHF6*	*PIK3CA*	*PIK3CG*	*PIK3R1*	*PIK3R2*	*PIM1*	*PLCG2*	*POT1*
PPP2R1A	*PRDM1*	*PRKAR1A*	*PRKDC*	*PRSS8*	*PTCH1*	*PTEN*	*PTPN11*	*PTPN2*
PTPN6 (SHP-1)	*PTPRO*	*RAD21*	*RAD50*	*RAD51*	*RAF1*	*RARA*	*RASGEF1A*	*RB1*
RELN	*RET*	*RHOA*	*RICTOR*	*RNF43*	*ROS1*	*RPTOR*	*RUNX1*	*S1PR2*
SDHA	*SDHB*	*SDHC*	*SDHD*	*SERP2*	*SETBP1*	*SETD2*	*SF3B1*	*SGK1*
SMAD2	*SMAD4*	*SMARCA1*	*SMARCA4*	*SMARCB1*	*SMC1A*	*SMC3*	*SMO*	*SOCS1*
SOCS2	*SOCS3*	*SOX10*	*SOX2*	*SPEN*	*SPOP*	*SRC*	*SRSF2*	*STAG2*
STAT3	*STAT4*	*STAT5A*	*STAT5B*	*STAT6*	*STK11*	*SUFU*	*SUZ12*	*TAF1*
TBL1XR1	*TCF3 (E2A)*	*TCL1A (TCL1)*	*TET2*	*TGFBR2*	*TLL2*	*TMEM30A*	*TMSB4XP8 (TMSL3)*	*TNFAIP3*
TNFRSF11A	*TNFRSF14*	*TNFRSF17*	*TOP1*	*TP53*	*TP63*	*TRAF2*	*TRAF3*	*TRAF5*
TSC1	*TSC2*	*TSHR*	*TUSC3*	*TYK2*	*U2AF1*	*U2AF2*	*VHL*	*WDR90*
WHSC1 (MMSET or NSD2)	*WISP3*	*WT1*	*XBP1*	*XPO1*	*YY1AP1*	*ZMYM3*	*ZNF217*	*ZNF24 (ZSCAN3)*
ZNF703	*ZRSR2*							

Genes With Select Intronic (Non-Coding) Coverage:

ALK	*BCL2*	*BCL6*	*BCR*	*BRAF*	*CCND1*	*CRLF2*	*EGFR*	*EPOR*

ETV1	*ETV4*	*ETV5*	*ETV6*	*EWSR1*	*FGFR2*	*IGH*	*IGK*	*IGL*
JAK1	*JAK2*	*KMT2A (MLL)*	*MYC*	*NTRK1*	*PDGFRA*	*PDGFRB*	*RAF1*	*RARA*
RET	*ROS1*	*TMPRSS2*	*TRG*					

Genes with RNA sequencing coverage:

ABI1	*ABL1*	*ABL2*	*ACSL6*	*AFF1*	*AFF4*	*ALK*	*ARHGAP26 (GRAF)*	*ARHGEF12*
ARID1A	*ARNT*	*ASXL1*	*ATF1*	*ATG5*	*ATIC*	*BCL10*	*BCL11A*	*BCL11B*
BCL2	*BCL3*	*BCL6*	*BCL7A*	*BCL9*	*BCOR*	*BCR*	*BIRC3*	*BRAF*
BTG1	*CAMTA1*	*CARS*	*CBFA2T3*	*CBFB*	*CBL*	*CCND1*	*CCND2*	*CCND3*
CD274 (PD-L1)	*CDK6*	*CDX2*	*CHIC2*	*CHN1*	*CIC*	*CIITA*	*CLP1*	*CLTC*
CLTCL1	*CNTRL (CEP110)*	*COL1A1*	*CREB3L1*	*CREB3L2*	*CREBBP*	*CRLF2*	*CSF1*	*CTNNB1*
DDIT3	*DDX10*	*DDX6*	*DEK*	*DUSP22*	*EGFR*	*EIF4A2*	*ELF4*	*ELL*
ELN	*EML4*	*EP300*	*EPOR*	*EPS15*	*ERBB2*	*ERG*	*ETS1*	*ETV1*
ETV4	*ETV5*	*ETV6*	*EWSR1*	*FCGR2B*	*FCRL4*	*FEV*	*FGFR1*	*FGFR1OP*
FGFR2	*FGFR3*	*FLI1*	*FNBP1*	*FOXO1*	*FOXO3*	*FOXO4*	*FOXP1*	*FSTL3*
FUS	*GAS7*	*GLI1*	*GMPS*	*GPHN*	*HERPUD1*	*HEY1*	*HIP1*	*HIST1H4I*
HLF	*HMGA1*	*HMGA2*	*HOXA11*	*HOXA13*	*HOXA3*	*HOXA9*	*HOXC11*	*HOXC13*
HOXD11	*HOXD13*	*HSP90AA1*	*HSP90AB1*	*IGH*	*IGK*	*IGL*	*IKZF1*	*IL21R*
IL3	*IRF4*	*ITK*	*JAK1*	*JAK2*	*JAK3*	*JAZF1*	*KAT6A (MYST3)*	*KDSR*
KIF5B	*KMT2A (MLL)*	*LASP1*	*LCP1*	*LMO1*	*LMO2*	*LPP*	*LYL1*	*MAF*
MAFB	*MALT1*	*MDS2*	*MECOM*	*MKL1*	*MLF1*	*MLLT1 (ENL)*	*MLLT10 (AF10)*	*MLLT3*
MLLT4 (AF6)	*MLLT6*	*MN1*	*MNX1*	*MSI2*	*MSN*	*MUC1*	*MYB*	*MYC*
MYH11	*MYH9*	*NACA*	*NBEAP1 (BCL8)*	*NCOA2*	*NDRG1*	*NF1*	*NF2*	*NFKB2*

NIN	*NOTCH1*	*NPM1*	*NR4A3*	*NSD1*	*NTRK1*	*NTRK2*	*NTRK3*	*NUMA1*
NUP214	*NUP98*	*NUTM2A*	*OMD*	*P2RY8*	*PAFAH1B2*	*PAX3*	*PAX5*	*PAX7*
PBX1	*PCM1*	*PCSK7*	*PDCD1LG2 (PD-L2)*	*PDE4DIP*	*PDGFB*	*PDGFRA*	*PDGFRB*	*PER1*
PHF1	*PICALM*	*PIM1*	*PLAG1*	*PML*	*POU2AF1*	*PPP1CB*	*PRDM1*	*PRDM16*
PRRX1	*PSIP1*	*PTCH1*	*PTK7*	*RABEP1*	*RAF1*	*RALGDS*	*RAP1GDS1*	*RARA*
RBM15	*RET*	*RHOH*	*RNF213*	*ROS1*	*RPL22*	*RPN1*	*RUNX1*	*RUNX1T1 (ETO)*
RUNX2	*SEC31A*	*SEPT5*	*SEPT6*	*SEPT9*	*SET*	*SH3GL1*	*SLC1A2*	*SNX29 (RUNDC2A)*
SRSF3	*SS18*	*SSX1*	*SSX2*	*SSX4*	*STAT6*	*STL*	*SYK*	*TAF15*
TAL1	*TAL2*	*TBL1XR1*	*TCF3 (E2A)*	*TCL1A (TCL1)*	*TEC*	*TET1*	*TFE3*	*TFG*
TFPT	*TFRC*	*TLX1*	*TLX3*	*TMPRSS2*	*TNFRSF11A*	*TOP1*	*TP63*	*TPM3*
TPM4	*TRIM24*	*TRIP11*	*TTL*	*TYK2*	*USP6*	*WHSC1 (MMSET or NSD2)*	*WHSC1L1*	*YPEL5*
ZBTB16	*ZMYM2*	*ZNF384*	*ZNF521*					

執行科室/分機	Foundation Medicine
是否提供院外代檢	否

管制文件

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 μm)。
採檢前準備	不須特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 腫瘤含量 ≥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	19 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) 病人設計的 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 ≥ 10.0

	2. Variations QC：Average Unique RNA Start Sites per Control GSP2 ≥ 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 ≥ 3、 Reads > 5、% Reads ≥ 10 才會判定為 fusion。 2. SNVs (≤ 5 bp) and In/Dels (≤ 30 bp)：Variant Allele Frequency (VAF) ≥ 5 %。
基因列表	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。
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 μm)。
採檢前準備	不須特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 腫瘤含量≥ 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	19 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) 病人設計的 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

管制文件

	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人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 ≥ 50.0
定序靈敏度	SNVs and In/Dels (≤ 30 bp)：Variant Allele Frequency (VAF)≧5 % Copy Number Variation (CNV)：Copy Number fold change≧3
基因列表	涵蓋 31 個重要且具有代表性的基因，可檢驗 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，包含單一核苷酸變異 (Single Nucleotide Variation, SNV)、小片段的缺失或插入 (Small Insertion and Deletion, Small In/Del) 與部分基因的拷貝數變異 (Copy Number Variation, CNV)。
執行科室/分機	台北病理中心
是否提供院外代檢	否

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 分析病人癌症組織檢體中 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病人/產生抗藥性之癌症病人/診斷出復發或發生轉移的癌症病人/欲追蹤治療成效之癌症病人/各項前線治療效果不彰的癌症病人，提供精準（個人化）之癌症基因檢測，依據病人個人特有的「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。
基因列表	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)

ABL1 *Exons 4-9*	*ACVR1B*	*AKT1* *Exon 3*	*AKT2*	*AKT3*	*ALK* *Exons 20-29, Introns 18, 19*	*ALOX12B*	*AMER1* *(FAM123B)*	*APC*	*AR*

管制文件

ARAF Exons 4, 5, 7, 11, 13, 15, 16	*ARFRP1*	*ARID1A*	*ASXL1*	*ATM*	*ATR*	*ATRX*	*AURKA*	*AURKB*	*AXIN1*
AXL	*BAP1*	*BARD1*	*BCL2*	*BCL2L1*	*BCL2L2*	*BCL6*	*BCOR*	*BCORL1*	*BCR Introns 8, 13,14*
BRAF Exons 11-18, Introns 7-10	*BRCA1 Introns 2, 7, 8, 12, 16, 19, 20*	*BRCA2 Intron 2*	*BRD4*	*BRIP1*	*BTG1*	*BTG2*	*BTK Exons 2, 15*	*C11orf30 (EMSY)*	*C17orf39 (GID4)*
CALR	*CARD11*	*CASP8*	*CBFB*	*CBL*	*CCND1*	*CCND2*	*CCND3*	*CCNE1*	*CD22*
CD70	*CD74 Introns 6-8*	*CD79A*	*CD79B*	*CD274 (PD-L1)*	*CDC73*	*CDH1*	*CDK12*	*CDK4*	*CDK6*
CDK8	*CDKN1A*	*CDKN1B*	*CDKN2A*	*CDKN2B*	*CDKN2C*	*CEBPA*	*CHEK1*	*CHEK2*	*CIC*
CREBBP	*CRKL*	*CSF1R*	*CSF3R*	*CTCF*	*CTNNA1*	*CTNNB1 Exon 3*	*CUL3*	*CUL4A*	*CXCR4*
CYP17A1	*DAXX*	*DDR1*	*DDR2 Exons 5, 17, 18*	*DIS3*	*DNMT3A*	*DOT1L*	*EED*	*EGFR Introns 7, 15, 24-27*	*EP300*
EPHA3	*EPHB1*	*EPHB4*	*ERBB2*	*ERBB3 Exons 3, 6, 7, 8, 10, 12, 20, 21, 23, 24, 25*	*ERBB4*	*ERCC4*	*ERG*	*ERRFI1*	*ESR1 Exons 4-8*
ETV4 Introns 8	*ETV5 Introns 6, 7*	*ETV6 Introns 5, 6*	*EWSRT Introns 7-13*	*EZH2 Exons 4, 16, 17, 18*	*EZR Introns 9-11*	*FAM46C*	*FANCA*	*FANCC*	*FANCG*
FANCL	*FAS*	*FBXW7*	*FGF10*	*FGF12*	*FGF14*	*FGF19*	*FGF23*	*FGF3*	*FGF4*
FGF6	*FGFR1 Introns 1, 5, Intron 17*	*FGFR2 Intron 1, Intron 17*	*FGFR3 Exons 7, 9 (alternative designation exon 10), 14, 18, Intron 17*	*FGFR4*	*FH*	*FLCN*	*FLT1*	*FLT3 Exons 14, 15, 20*	*FOXL2*
FUBP1	*GABRA6*	*GATA3*	*GATA4*	*GATA6*	*GNA11 Exons 4, 5*	*GNA13*	*GNAQ Exons 4, 5*	*GNAS Exons 1, 8*	*GRM3*
GSK3B	*H3F3A*	*HDAC1*	*HGF*	*HNF1A*	*HRAS Exons 2, 3*	*HSD3B1*	*ID3*	*IDH1 Exon 4*	*IDH2 Exon 4*
IGF1R	*IKBKE*	*IKZF1*	*INPP4B*	*IRF2*	*IRF4*	*IRS2*	*JAK1*	*JAK2 Exons 14*	*JAK3 Exons 5, 11, 12, 13, 15, 16*
JUN	*KDM5A*	*KDM5C*	*KDM6A*	*KDR*	*KEAP1*	*KEL*	*KIT Exons 8, 9, 11, 12, 13, 17, Intron 16*	*KLHL6*	*KMT2A (MLL) Introns 6, 8-11, Intron 7*

KMT2D (MLL2)	*KRAS*	*LTK*	*LYN*	*MAF*	*MAP2K1 (MEK1) Exons 2, 3*	*MAP2K2 (MEK2) Exons 2-4, 6, 7*	*MAP2K4*	*MAP3K1*	*MAP3K13*
MAPK1	*MCL1*	*MDM2*	*MDM4*	*MED12*	*MEF2B*	*MEN1*	*MERTK*	*MET*	*MITF*
MKNK1	*MLH1*	*MPL Exon 10*	*MRE11A*	*MSH2 Intron 5*	*MSH3*	*MSH6*	*MST1R*	*MTAP*	*MTOR Exons 19, 30, 39, 40, 43-45, 47, 48, 53, 56*
MUTYH	*MYB Intron 14*	*MYC Intron 1*	*MYCL (MYCL1)*	*MYCN*	*MYD88 Exon 4*	*NBN*	*NF1*	*NF2*	*NFE2L2*
NFKBIA	*NKX2-1 (TTF-1)*	*NOTCH1*	*NOTCH2 Intron 26*	*NOTCH3*	*NPM1 Exons 4-6, 8, 10*	*NRAS Exons 2, 3*	*NSD3 (WHSC1L1)*	*NT5C2*	*NTRK1 Exons 14, 15, Introns 8-11*
NTRK2 Intron 12	*NTRK3 Exons 16, 17*	*NUTM1 Intron 1*	*P2RY8*	*PALB2*	*PARK2*	*PARP1*	*PARP2*	*PARP3*	*PAX5*
PBRM1	*PDCD1 (PD-1)*	*PDCD1LG2 (PD-L2)*	*PDGFRA Exons 12, 18, Introns 7, 9, 11*	*PDGFRB Exons 12-21, 23*	*PDK1*	*PIK3C2B*	*PIK3C2G*	*PIK3CA Exons 2, 3, 5-8, 10, 14,1 9, 21 (Coding Exons 1, 2, 4-7, 9, 13, 18, 20)*	*PIK3CB*
PIK3R1	*PIM1*	*PMS2*	*POLD1*	*POLE*	*PPARG*	*PPP2R1A*	*PPP2R2A*	*PRDM1*	*PRKAR1A*
PRKCI	*PTCH1*	*PTEN*	*PTPN11*	*PTPRO*	*QKI*	*RAC1*	*RAD21*	*RAD51*	*RAD51B*
RAD51C	*RAD51D*	*RAD52*	*RAD54L*	*RAF1 Exons 3, 4, 6, 7, 10, 14, 15, 17, Introns 4-8*	*RARA Intron 2*	*RB1*	*RBM10*	*REL*	*RET Introns 7, 8, Exons 11, 13-16, Introns 9-11*
RICTOR	*RNF43*	*ROS1 Exons 31, 36-38, 40, Introns 31-35*	*RPTOR*	*RSPO2 Intron 1*	*SDC4 Intron 2*	*SDHA*	*SDHB*	*SDHC*	*SDHD*
SETD2	*SF3B1*	*SGK1*	*SLC34A2 Introns 4*	*SMAD2*	*SMAD4*	*SMARCA4*	*SMARCB1*	*SMO*	*SNCAIP*
SOCS1	*SOX2*	*SOX9*	*SPEN*	*SPOP*	*SRC*	*STAG2*	*STAT3*	*STK11*	*SUFU*
SYK	*TBX3*	*TEK*	*TERC ncRNA*	*TERT Promoter*	*TET2*	*TGFBR2*	*TIPARP*	*TMPRSS2 Introns 1-3*	*TNFAIP3*
TNFRSF14	*TP53*	*TSC1*	*TSC2*	*TYRO3*	*U2AF1*	*VEGFA*	*VHL*	*WHSC1*	*WT1*
XPO1	*XRCC2*	*ZNF217*	*ZNF703*						

執行科室/分機	Foundation Medicine Laboratory

是否提供院外代檢	否

管制文件

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	1. 採檢後 2~8 ℃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	19 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) 病人設計的 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病人，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。

管制文件

	2. BRCA2：exon 2 to exon 27 with + (25 to 235) bp flanking intronic regions。 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 ≥ 50.0
定序靈敏度	1. BRCA somatic (FFPE) SNVs and In/Dels (≤ 30 bp)：Variant Allele Frequency (VAF) ≧ 5 %。 2. BRCA germline (whole blood) SNVs and In/Dels (≤ 30 bp)： Variant Allele Frequency (VAF) ≧ 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 μm)。
採檢前準備	不須特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 腫瘤含量≥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	19 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人治療時與用藥相關的基因。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，幫助病人獲得更好的治療。
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) 4. 基因融合（Gene Fusion）
分析標準	Percent On-target Aligned Reads > 80 % Coverage Uniformity (percent of targets with > 0.2× mean coverage) > 95%
定序靈敏度	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。
基因列表	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。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, ERG, ETV1, ETV4, ETV5, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PPARG, RAF1, RET, ROS1 等 fusion drivers 的基因融合 (Gene Fusion)，更包含 MET exon 14 skipping。
執行科室/分機	台北病理中心
是否提供院外代檢	否

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 μm)。
採檢前準備	不須特殊準備
採檢/送檢注意事項	1. 腫瘤含量≥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	19 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) 病人設計的 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病人，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。

	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 ≥ 50.0
定序靈敏度	1. BRCA somatic (FFPE) SNVs and In/Dels (≤ 30 bp)：Variant Allele Frequency (VAF) ≧ 5 %。 2. BRCA germline (whole blood) SNVs and In/Dels (≤ 30 bp)： Variant Allele Frequency (VAF) ≧ 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

醫令名稱	Invitae 遺傳性癌症全方位基因檢測
本院醫令主碼	625523
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,

管制文件

	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病人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鏢靶藥物的選擇，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

管制文件

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- Inviate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

管制文件

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 μm)。
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	委外代檢 (Genomic Health Inc Laboratory)
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 ≦ 11)屬於低風險；12-25 分為中等風險；≧ 26 分為高復發風險。
基因列表	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 ℃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	19 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 BMPR1A 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

管制文件

檢測侷限性	僅針對特定基因序列變異及部分基因大片段缺失、重複進行檢測，無法檢測基因融合、染色體數目異常、平衡性/非平衡性轉位、單倍體、單親源二倍體、低比例鑲嵌型突變等。
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 ℃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	19 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。
檢測侷限性	僅針對特定基因序列變異及部分基因大片段缺失、重複進行檢測，無法檢測基因融合、染色體數目異常、平衡性/非平衡性轉位、單倍體、單親源二倍體、低比例鑲嵌型突變等。
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 ℃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	19 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	本檢測針對婦癌相關基因進行檢測，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	

ATM	ATR	BARD1	BLM	BRCA1	BRCA2	BRIP1	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						

檢測侷限性	僅針對特定基因序列變異及部分基因大片段缺失、重複進行檢測，無法檢測基因融合、染色體數目異常、平衡性/非平衡性轉位、單倍體、單親源二

管制文件

	倍體、低比例鑲嵌型突變等。
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 ℃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	19 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	本檢測針對大腸癌相關基因進行檢測，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 AXIN2 BMPR1A CDH1 CHEK2 EPCAM FAN1 GALNT12 GREM1 MET MLH1 MLH3 MSH2 CDK4 CDKN2A NBN NTHL1 PMS1 PMS2 POLD1 POLE PTEN SMAD4 STK11 TP53
檢測侷限性	僅針對特定基因序列變異及部分基因大片段缺失、重複進行檢測，無法檢測基因融合、染色體數目異常、平衡性/非平衡性轉位、單倍體、單親源二倍體、低比例鑲嵌型突變等。
執行科室/分機	慧智基因醫事檢驗所

管制文件

是否提供院外代檢	否

管制文件

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 ℃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	19 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	本項檢測針對特定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。
基因列表	

AADC(DDC)	ABCA3	ABCA4	ABCB11	ABCC2	ABCC8	ABCD1	ABHD12	ACAD8	ACADM
ACADS	ACADVL	ACAT1	ACE	ACTA2	ACTG2	ACVR1	ACVRL1	ADGRV1	ADSL
AGA	AGPAT2	AGT	AGTR1	ALAD	ALDH3A2	ALDH5A1	ALDH6A1	ALDH7A1	ALDOB
ALMS1	ALOX12B	ALOXE3	ALPL	AMPD2	ANK1	ANKH	ANOS1	APC	APOA5
APOE	APP	AQP2	AR	ARG1	ARSA	ARX	ASPM	ASS1	ATM

管制文件

ATN1	ATP1A2	ATP1A3	ATP2A2	ATP7A	ATP7B	ATP8B1	ATRX	AVPR2	BBS2
BCKDHA	BCKDHB	BCOR	BCORL1	BEST1	BMP4	BMPR2	BRAF	BRCA1	BRCA2
BRPF1	BSCL2	BTD	BTK	C5	CACNA1A	CACNA1S	CAPN3	CASP10	CBL
CCM2	CDC73	CDKL5	CDKN1C	CDKN2A	CFTR	CHD3	CHD7	CHM	CHRM3
CHRNG	CLCN1	CLCN7	CLN6	CLP1	CNGA3	CNGB3	COL1A1	COL1A2	COL2A1
COL3A1	COL4A3	COL4A5	COL5A1	COL7A1	COMP	COQ4	CP	CPS1	CRB1
CRB2	CREBBP	CRTAP	CRYAA	CSF1R	CSNK2A1	CSTB	CTNNB1	CTNS	CXCR2
CYBB(gp91ph	CYP17A1	CYP19A1	CYP21A2	CYP27A1	CYP2C19	CYP2R1	DARS2	DCX	DDR2
DHCR7	DHFR	DICER1	DIP2B	DKC1	DLL3	DLX3	DLX5	DNA2	DOK7
DUOX2	DUX4	DYRK1A	DYSF	Dystrophin(I	EBP	ECGF1(TYM	EDA	EDNRB	EGR2
EHMT1	ELA2(ELANE)	ELN	ENAM	ENG	EP300	EPB42	EPHA2	EPM2A	ERCC6
ERCC8	ETFDH	ETHE1	EVC2	EXT1	EXT2	EYA1	EYS	EZH2	FactorIX(F9)
FactorV(F5)	FactorVII(F7)	FactorVIII(F8)	FAM83H	FANCA	FANCB	FANCC	FANCD2	FANCE	FANCF
FANCG	FAS	FBN1	FBN2	FGF23	FGFR1	FGFR2	FGFR3	FH	FKRP
FLCN	FLNA	FLNB	FMO3	FOLR1	FOXC1	FOXG1	FOXL2	FRMD7	FZD4
G6PC	G6PD	GAA	GABRA6	GALC	GALT	GAMT	GATA1	GATA3	GATM
GBA	GBE1	GCDH	GCH1	GCK	GCNT2	GFAP	GFI1	GFM1	GJA1
GJA12(GJC2)	GJB1	GJB2	GJB6	GLA	GLB1	GLDC	GLE1	GLI2	GLI3
GLIPR1L2	GLRA1	GLUD1	GNAO1	GNAS	GNAT2	GNE	GPHN(GEPH)	GRIN1	GRIN2A
GRIN2B	GRN	GUCY2D	HAX1	HBB	HEPACAM	HESX1	HEXB	HFE	HGSNAT
HIBCH	HLCS	HMGCL	HNF1A	HNF1B	HNRNPDL	HPRT1	HRAS	HTRA1	HUWE1
IDS	IFITM5	IGHMBP2	IKBKG(NEMO)	IL10RA	IL2RG	IL36RN	ILDR1	ITGB2	ITGB4
JAG1	KCNA1	KCNB1	KCNJ11	KCNJ18	KCNJ2	KCNMA1	KCNQ2	KCNQ3	KCNQ4
KCNT1	KIF1A	KLHL40	KMT2A	KMT2D	KMT2E	KRAS	KRIT1(CCM1)	KRT1	KRT10
KRT14	KRT16	KRT2	KRT5	KRT75	KRT9	L1CAM	L2HGDH	LAMA2	LDLR
LEMD3	LEPRE1(P3H1)	LIS1(PAFAH1B1)	LITAF	LMNA	LOR	LPL	LRBA	LRP5	MAGEL2
MAPT	MATN3	MATP(SLC45A2)	MAX	MC2R	MCCC1	MCCC2	MECP2	MEFV	MEGF8
MEN1	MESP2	MIR96	MITF	Mitochondri	MKKS	MKS1	MLC1	MLH1	MLL2(KMT2B)

MNX1	MOCS1	MOCS2	MPL	MPZ	MRAP	MSH2	MSH6	MTM1	MUSK
MUT(MMUT)	MYH7	MYO15A	MYO5B	NAGS	NDP	NDUFS3	NEFH	NEFL	NEU1
NEXMIF	NF1	NF2	NFIX	NGLY1	NHLRC1(EPM2B)	NHS	NIN	NIPBL	NLRP3
NLRP7	NOTCH3	NPC1	NPC2	NPHS1	NR2E3	NR3C2	NRAS	NSD1	NTRK1
OCA2	OCRL	OFD1	OSGEP	OTC	OTOF	PAH	PALB2	PANK2	PAX2
PAX3	PAX6	PCCB	PCNT	PDCD10	PDE6B	PDE6C	PDE6H	PDGFRA	PEX1
PEX6	PEX7	PHEX	PIK3R2	PKD1	PKD2	PKHD1	PKP2	PLEC	PLOD1
PLP1	PMM2	PMP22	PMS2	PNKD(MR1	PNPO	POLE	POLG	POR	PORCN
POU3F4	PPIB	PRF1	PRKAR1A	PROC	PROS1	PRRT2	PRSS1	PSAP	PSEN1
PSEN2	PSTPIP1	PTCH1	PTEN	PTH1R	PTPN11	PTS	PURA	RAB23	RAD50
RAD51C	RAD51D	RAF1	RANBP2	RAPSN	RARB	RARS2	RB1	RDH12	RDS(PRPH2)
RECQL4	REN	RET	RHO	RNF213	ROBO3	RP1	RPE65	RPS19	RPS6KA3
RS1	RYR1	SALL1	SBDS	SCN1A	SCN2A	SCN4A	SCN5A	SCN8A	SDHB
SDHC	SDHD	SEDL(TRAPPC2)	SERPINF1	SETD1A	SFTPB	SFTPC	SGCA	SGCB	SGCD
SGCG	SGSH	SH2D1A	SH3BP2	SHH	SHOX	SIL1	SIX5	SLC12A3	SLC16A2
SLC19A3	SLC20A2	SLC22A5	SLC25A13	SLC25A20	SLC26A4	SLC2A1	SLC33A1	SLC34A1	SLC34A2
SLC34A3	SLC46A1	SLC6A1	SLC6A8	SLC7A7	SMAD4	SMARCB1	SMN1	SNAI2	SOD1
SON	SOST	SOX10	SPINK1	SPINK5	SPTAN1	SPTB	SPTBN2	SRY	STAT3
STK11	STS	STX11	STXBP2	SUCLA2	SUOX	SYNE1	TARDBP	TAZ	TBP
TBX1	TBX5	TCIRG1	TCOF1	TFG	TFR2	TGFBR2	TGM1	TH	THRB
TMC1	TMEM106B	TMEM127	TMEM216	TMEM67	TOR1A	TP53	TP63	TPK1	TPMT
TPP1	TRIP4	TRPS1	TSC1	TSC2	TSEN54	TSHR	TTC37	TTID(MYOT)	TTR
TUBA1A	TUBB2B	TUBB4A	TWIST1	TYR	UBA5	UBE3A	UGT1A1	UNC13D	USH2A
USP9X	VANGL1	VAPB	VDR	VHL	WAS	WDR45	WDR73	WFS1	WT1
XIAP	YARS2	ZEB2	ZMPSTE24						

共計：574 個基因

檢測侷限性	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 ℃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	19 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	本項檢測針對特定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。
基因列表	基因劑量：

SNRPN	PKD1	PKD2	PKHD1	KCNQ1	H19	PMP22	CYP21A2	Dystrophin (DMD)	FMR1
GALC	PANK2	Factor VIII (F8)	BRCA1	BRCA2	FBN1	NF1	NF2	COL1A1	COL1A2

管制文件

	PLP1 | PLA2G6 | BMPR2 | ENG | ACVRL1 | RB1 | MECP2 | CDKL5 | ARX | FOXG1 SMARCB1 | CREBBP | SHOX | SMN1 | SMN2 | TRPS1 | TSC1 | TSC2 | VHL | PHEX STS | MLH1 | MSH2 | FANCA | ATM | MSH6 | MUTYH | HBB | FH | F9 EXT1 | MET 共計：52 個基因 染色體區域基因劑量： Chromosome 13 | Chromosome 18 | Chromosome 21 | Chromosome X | Chromosome Y | AZF | 22q11 | 10p14 | 4q35 | 17p13 7q11.23 | UPD7 | UPD14 共計：13 個染色體區域
檢測侷限性	本檢測不包含平衡性染色體轉位或倒轉、低比例細胞鑲嵌、基因單點突變及小片段缺失/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

管制文件

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 ℃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	19 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	AIP AKT1 ALK APC ASCC1 ATM ATR AXIN2 BAP1 BARD1 BLM BMPR1A 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

管制文件

	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
檢測侷限性	僅針對特定基因序列變異及部分基因大片段缺失、重複進行檢測，無法檢測基因融合、染色體數目異常、平衡性/非平衡性轉位、單倍體、單親源二倍體、低比例鑲嵌型突變等。
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,

管制文件

	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,

管制文件

	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

醫令名稱	血液腫瘤用藥檢測
本院醫令主碼	625557
檢體種類	全血/骨髓
採檢容器	大紫頭管(EDTA) 10 mL管
檢體量	> 8 mL
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 ℃保存。 2. 送檢時須請病人簽署「血液腫瘤用藥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(金萬林實驗室)
報告時效	15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	本檢測項目是以次世代定序(Next Generation Sequencing, NGS)試劑進行基因檢測，利用標的擴增方式(target amplification)，分析64個髓系血液腫瘤用藥相關基因變異: 其中40個為DNA基因變異，包含單點變異(Single Nucleotide Variant, SNV)與片段插入或缺失(insertion or deletion, indel)；以及從RNA檢測29個融合基因(fusions)，以協助評估癌症治療策略或追蹤療效及評估下一步治療策略。
基因列表	[SNV and indel] : ABL1, ASXL1, BCOR, BRAF, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DNMT3A, ETV6, EZH2, FLT3, GATA2, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, JAK2, KIT, KRAS, MPL, MYD88, NF1, NPM1, NRAS, PHF6, PRPF8, PTPN11, RB1, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2

管制文件

	[Fusion] : ABL1, ALK, BCL2, BRAF, CCND1, CREBBP, EGFR, ETV6, FGFR1, FGFR2, FUS, HMGA2, JAK2, KMT2A, MECOM, MET, MLLT10, MLLT3, MYBL1, MYH11, NTRK3, NUP214, PDGFRA, PDGFRB, RARA, RBM15, RUNX1, TCF3, TFE3
偵測極限	檢測單點變異與片段插入或缺失的偵測極限為變異等位基因頻率 (Variant Allele Frequency) 5%。
執行科室/分機	金萬林實驗室
是否提供院外代檢	否

管制文件

醫令名稱	慧智 HRD 檢測
本院醫令主碼	625558
檢體種類	全血及石蠟包埋組織樣品(FFPE)
採檢容器	紫頭管(大) (EDTA)/--
檢體量	10 mL 全血 石蠟包埋組織樣品(FFPE)：20 片組織空白片(5 μm)及 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	1. 血品於2~8 ℃保存，並於檢體採集後24小時內送檢。若有輸血需大於三個月後再進行採檢。 2. 組織大小需 ≥25 mm^2及腫瘤含量 ≥30 %。 3. 送檢時須請病人簽署「慧智HRD檢測說明暨病人知情自費同意書」。 4. 送檢時請填寫「慧智HRD檢測分析申請單」。
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	19 個工作天
加做時限	不適用
檢驗方法	次世代定序(Next generation sequencing, NGS)、多重連接探針擴增技術 Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA)
生物參考區間	不適用
干擾物質	不適用
臨床意義	臨床醫師欲評估卵巢癌病人是否適合使用 PARP 抑制劑(如 Olaparib)治療時，可先透過 HRD 檢測評估治療效果，為病人擬定最合適的治療方式，進而達到治療成效。

<table>
<tr><td>基因列表</td><td>慧智 HRD 檢測共檢測含 BRCA1/2 在內共 28 個和 DNA 修復相關的基因及 GII (基因體穩定性指數/Genomic Integrity Index)，綜合評估病人的 HRD 狀態。
<table>
<tr><td>AKT1</td><td>ATM</td><td>BARD1</td><td>BRCA1</td><td>BRCA2</td></tr>
<tr><td>BRIP1</td><td>CCNE1</td><td>CDK12</td><td>CHEK1</td><td>CHEK2</td></tr>
<tr><td>ESR1</td><td>FANCA</td><td>FANCD2</td><td>FANCL</td><td>FGFR1</td></tr>
<tr><td>FGFR2</td><td>FGFR3</td><td>MRE11</td><td>NBN</td><td>PALB2</td></tr>
<tr><td>PIK3CA</td><td>PPP2R2A</td><td>PTEN</td><td>RAD51B</td><td>RAD51C</td></tr>
<tr><td>RAD51D</td><td>RAD54L</td><td>TP53</td><td></td><td></td></tr>
</table>
</td></tr>
<tr><td>檢測侷限性</td><td>僅針對特定基因序列變異及部分基因大片段缺失、重複進行檢測，無法檢測基因融合、染色體數目異常、平衡性/非平衡性轉位、單倍體、單親源二倍體、低比例鑲嵌型突變等。</td></tr>
<tr><td>執行科室/分機</td><td>慧智基因醫事檢驗所</td></tr>
<tr><td>是否提供院外代檢</td><td>否</td></tr>
</table>

管制文件

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	1. 採撿後盡速送達實驗室，檢體若無法馬上送檢，應先置於冰箱2~8℃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

管制文件

醫令名稱	PIK3CA 基因突變檢測 (cobas)
本院醫令主碼	625601
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 片組織空白片(5 μm)，1 片用於 H&E stain、4 片用於 DNA 萃取。
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「PIK3CA 基因突變檢測 (cobas) 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	12個工作天
加做時限	電洽執行科室
檢驗方法	時聚合酶鏈鎖反應 (Real-Time PCR)
生物參考區間	No variant detected
干擾物質	以酸脫鈣之FFPE檢體
臨床意義	檢測 PIK3CA 基因是否有突變，以配合癌症藥物的治療。
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	否

管制文件

醫令名稱	BRAF 基因 V600 突變檢測 (Pyrosequencing)
本院醫令主碼	625602
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)： 6 片組織空白片(5 μm)，1 片用於 H&E stain、5 片用於 DNA 萃取。
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基因V600突變檢測 (Pyrosequencing)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	12個工作天
加做時限	電洽執行科室
檢驗方法	Pyrosequencing
生物參考區間	Not detected
干擾物質	以酸脫鈣之FFPE檢體
臨床意義	治療前檢測 BRAF 基因是否有突變，以配合標靶藥物的治療。
執行科室/分機	1442
是否提供院外代檢	否

管制文件

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 (DMM-ED-0013)

10　附件：無

管制文件