

精準醫學核心實驗室檢驗資訊表

更新日期：2023年11月04日

PM.QP004-01

檢驗項目名稱	次世代定序廣泛型癌症基因檢測	計價碼	14995-4
檢體種類	石蠟包埋組織/血液/骨髓	檢體量	(1)組織 5µm 七片 (2)血液/骨髓 10 mL
採檢適用容器	(1) 檢體為石蠟包埋組織，由實驗室人員自行調閱。 (2) 大紫頭管(含 EDTA 抗凝固劑)。 <div style="text-align: center;">  </div>		
禁食限制	無	加作檢驗	不適用
採檢注意事項	1. 每片檢體的表面積至少達到 5x5mm。 2. 每片檢體至少有 30%以上的腫瘤含量。 3. 血液/骨髓若無法當天送達，請保存在 4°C 冰箱，三天內送達實驗室。		
輸送條件	1. 永康院區內：常溫，24 小時內送至實驗室；4°C 保存，兩天內送達實驗室(血液/骨髓) 2. 非永康院區：常溫，24 小時內送至實驗室；4°C 保存，兩天內送達實驗室(血液/骨髓)		
檢驗儀器	Illumina® NovaSeq 6000 System、5300 Fragment Analyzer System		
檢驗方法	次世代定序(Next Generation Sequencing, NGS)		
檢驗試劑	High Sensitivity NGS Fragment Analysis Kit、TruSight Oncology 500、Qubit 1X dsDNA HS Assay Kits、Qubit RNA HS Assay Kits		
報告完成時間	收到合格檢體後 14 個工作天		
生物參考區間	Not detected	危險臨界值	無
臨床意義	針對癌症組織檢體一次檢測 523 個癌症相關基因，廣泛掃描腫瘤訊息傳導路徑之突變基因，從基因間上下游交互作用，找到更多基因變異及相對應的藥物選擇，提供更多精準治療機會，並透過完整的基因資訊，協助醫師掌握病患病情。		
干擾因素	1. DNA、RNA 品質不佳會影響文庫定量的濃度。 2. DNA 若有鹽類、蛋白質、RNA、Heparin、detergent(Triton X-100 或 SDS 等)、有機化合物(酚類、氯仿、酒精等)殘留會干擾突變檢測之進行。 3. 組織採檢 5 年以上，可能因 deamination 導致偽陽性結果，也可能因核酸片段碎裂導致偽陰性結果。		

	<p>4. 骨頭組織應使用 EDTA 脫鈣，應避免使用酸性溶液，導致 DNA 品質以及濃度過低。</p> <p>5. 腫瘤百分比若是小於 30%，可能會造成 TMB, MSI 與 CNV 結果受影響，僅供參考。</p>
操作組別/分機	精準醫學核心實驗室/52619
委外代檢	<p><input checked="" type="checkbox"/> 否</p> <p><input type="checkbox"/> 委外代檢</p> <p>代檢機構：_____</p> <p>聯絡電話：</p> <p>地址：</p>
備註	<p>1. 檢測限制：</p> <p>(1) 腫瘤組織的百分比過低時，實驗室會使用 macrodissection 增加腫瘤佔比，組織若仍小於 30%(LOD)且無其他替代檢體可使用，因有偽陰性之可能，若檢測後為 Not detected，報告內容會加註：「因腫瘤百分比極少，有偽陰性之可能，或可用靈敏度更高之檢測工具檢測」。</p> <p>(2) < 5% Variant allele frequency (VAF)時，會降低 small variant call 檢出靈敏度，而 CNV 的檢測極限為 2.2 倍 Fold change。</p> <p>(3) 腫瘤百分比若是小於 30%，可能會造成 TMB、MSI 與 CNV 結果受影響，僅供參考。</p> <p>2. 結果判讀：上傳 CRS 系統進行資料分析。</p>

Genes included in the TruSight Oncology 500 panel (DNA&RNA)

Table 3: Genes included in the TruSight Oncology 500 panel

DNA content										
ABL1	BRD4	CUX1	FAM175A	GATA6	IGF1	MAP3K13	NOTCH4	POLE	PPTOR	TAF1
ABL2	BRP1	CXCR4	FAM48C	GEN1	IGF1R	MAP3K14	NPM1	PPARG	RUNX1	TBG3
ACVR1	BTG1	CYLD	FANCA	GID4	IGF2	MAP3K4	NRAS	PPM1D	RUNX1T1	TCEB1
ACVR1B	BTK	DAXC	FANCC	GLI1	IKBKE	MAPK1	NRG1	PPP2R1A	RYBP	TCF3
AKT1	C11orf80	DCUN1D1	FANCD2	GNA11	IKZF1	MAPK3	NSD1	PPP2R2A	SDHA	TCF7L2
AKT2	CALR	DDR2	FANCE	GNA13	IL10	MAX	NTRK1	PPP6C	SDHAF2	TEFC
AKT3	CARD11	DDX41	FANCF	GNAQ	IL7R	MCL1	NTRK2	PRDM1	SDHB	TEF1
ALK	CASP8	DXK15	FANCG	GNAS	INH4	MDC1	NTRK3	PREX2	SDHC	TET1
ALOX12B	CBFB	DICER1	FANCI	GPR124	INHBA	MDM2	NUP93	PRKAR1A	SDHD	TE2
ANKRD11	CBL	DIS3	FANCL	GPS2	INPP4A	MDM4	NUM1	PRKCI	SETBP1	TFE3
ANKRD26	CCND1	DNAJB1	FAS	GREM1	INPP4B	MED12	PAK1	PRKDC	SETD2	TFRC
APC	CCND2	DNMT1	FAT1	GRIN2A	INSR	MEF2B	PAK3	FRSS8	SF3B1	TGFB1
AR	CCND3	DNMT3A	FBXW7	GFM3	IRF2	MEN1	PAK7	PTCH1	SH2B3	TGFB2
ARAF	CCNE1	DNMT3B	FGF1	GSK3B	IRF4	MET	PALB2	PTEN	SH2D1A	TMEM127
ARFRP1	CD274	DOT1L	FGF10	H3F3A	IRS1	MGA	PARK2	PTPN11	SHQ1	TMPRSS2
ARID1A	CD276	E2F3	FGF14	H3F3B	IRS2	MITF	PARP1	PTPRD	SLIT2	TNFAIP3
ARID1B	CD74	EED	FGF19	H3F3C	JAK1	MLH1	PAX3	PTPRS	SLX4	TNFRSF14
ARID2	CD79A	EGFL7	FGF2	HGF	JAK2	MLL	PAX5	PTPRF	SMAD2	TOP1
ARID5B	CD79B	EGFR	FGF23	HIST1H1C	JAK3	MLL3	PAX7	QKI	SMAD3	TOP2A
ASXL1	CDC73	EIF1AX	FGF3	HIST1H2BD	JUN	MPL	PAX8	RAB35	SMAD4	TP53
ASXL2	CDH1	EIF4A2	FGF4	HIST1H3A	KAT5A	MFE11A	PBRM1	RAC1	SMARCA4	TP63
ATM	CDK12	EIF4E	FGF5	HIST1H3B	KDMS4	MSH2	PDCD1	RAD21	SMARCB1	TRAF2
ATR	CDK4	EML4	FGF6	HIST1H3C	KDMS5C	MSH3	PDCD1LG2	RAD50	SMARCD1	TRAF7
ATRX	CDK6	EP300	FGF7	HIST1H3D	KDMS4	MSH6	PDGFRA	RAD51	SMC1A	TSC1
AURKA	CDK8	EPCAM	FGF8	HIST1H3E	KDR	MST1	PDGFRB	RAD51B	SMC3	TSC2
AURKB	CDKN1A	EPHA3	FGF9	HIST1H3F	KEAP1	MST1R	PDK1	RAD51C	SMD	TSHR
AXIN1	CDKN1B	EPHA5	FGFR1	HIST1H3G	KEL	MTOR	PDPK1	RAD51D	SNCAIP	UBAF1
AXIN2	CDKN2A	EPHA7	FGFR2	HIST1H3H	KIF5B	MUTYH	PGR	RAD52	SOCS1	VEGFA
AXL	CDKN2B	EPHB1	FGFR3	HIST1H3I	KIT	MYB	PHF6	RAD54L	SOX10	VHL
B2M	CDKN2C	ERBB2	FGFR4	HIST1H3J	KLF4	MYC	PHOX2B	RAF1	SOX17	VTCN1
BAP1	CEBPA	ERBB3	FH	HIST2H3A	KLHL6	MYCL1	PIK3C2B	RANBP2	SOX2	WSP3
BARF1	CENPA	ERBB4	FLCN	HIST2H3C	KMT2B	MYCN	PIK3C2G	RARA	SOX9	WT1
BBC3	CHD2	ERCC1	FLI1	HIST2H3D	KMT2C	MYD88	PIK3C3	RASA1	SPEN	XIAP
BCL10	CHD4	ERCC2	FLT1	HIST3H3	KMT2D	MYO1D	PIK3CA	RB1	SPOP	XPO1
BCL2	CHEK1	ERCC3	FLT3	HLA-A	KRAS	NAB2	PIK3CB	RBM10	SPTA1	XRCC2
BCL2L1	CHEK2	ERCC4	FLT4	HLA-B	LAMP1	NBN	PIK3CD	RECQL4	SRC	YAP1
BCL2L11	CIC	ERCC5	FOXA1	HLA-C	LATS1	NCOA3	PIK3CG	REL	SRSF2	YES1
BCL2L2	CREBBP	ERG	FOXL2	HNF1A	LATS2	NCOA1	PIK3R1	RET	STAG1	ZBTB2
BCL6	CRKL	ERF1	FOXO1	HNRNPK	LMO1	NEGR1	PIK3R2	RFW2	STAG2	ZBTB7A
BCOR	CRLF2	ESR1	FOXP1	HOMB13	LRP1B	NF1	PIK3R3	RHEB	STAT3	ZFX3
BCORL1	CSF1R	ETS1	FRS2	HRAS	LYN	NF2	PIM1	RHOA	STAT4	ZNF217
BCR	CSF3R	ETV1	FUBP1	HSD3B1	LZTR1	NFE2L2	PLCG2	RICTOR	STAT5A	ZNF703
BIRC3	CSNK1A1	ETV4	FYN	HSP90AA1	MAGI2	NFKBIA	PLK2	RIT1	STAT5B	ZRSR2
BLM	CTCF	ETV5	GABRA6	ICOSLG	MALT1	NRO2-1	PMAIP1	RNF43	STK11	
BMPRI1A	CTLA4	ETV6	GATA1	ID3	MAP2K1	NRO3-1	PMS1	ROS1	STK40	
BRAF	CTNNA1	EWSR1	GATA2	IDH1	MAP2K2	NOTCH1	PMS2	RPS6KA4	SUFU	
BRCA1	CTNNB1	EZH2	GATA3	IDH2	MAP2K4	NOTCH2	PNRC1	RPS6KB1	SUZ12	
BRCA2	CUL3	FAM123B	GATA4	FNFR1	MAP3K1	NOTCH3	POLD1	RPS6KB2	SYK	
RNA content*										
ABL1	BCL2	CSF1R	ESR1	EWSR1	FLI1	KIF5B	MSH2	NRG1	PAX7	RAF1
AKT3	BRAF	EGFR	ETS1	FGFR1	FLT1	KIT	MYC	NTRK1	PDGFRA	RET
ALK	BRCA1	EML4	ETV1	FGFR2	FLT3	MET	NOTCH1	NTRK2	PDGFRB	ROS1
AR	BRCA2	ERBB2	ETV4	FGFR3	JAK2	MLL	NOTCH2	NTRK3	PIK3CA	RPS6KB1
AXL	CDK4	ERG	ETV5	FGFR4	KDR	MLL3	NOTCH3	PAX3	PPARG	TMPRSS2