


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	次世代定序骨髓型血液腫瘤基因檢測		計價碼	14996-11
檢體種類	血液/骨髓		檢體量	10mL
採檢適用容器	大紫頭管(含 EDTA 抗凝固劑) 			
禁食限制	無	加作檢驗	不適用	
採檢注意事項	1. 採血後以 180 度輕微搖晃試管 10 下 2. 若無法當天送達，請保存在 4°C 冰箱，兩天內送達實驗室			
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 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			
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	AmoyDx Myeloid Blood Cancer Panel			
報告完成時間	收到合格檢體後 10 個工作天			
生物參考區間	Not detected	危險臨界值	無	
臨床意義	AML 和 CML 的基因檢測在臨床上是關鍵的，可以幫助醫生確定患者的病因、預測預後、評估治療反應，並指導個性化治療方案的制定。通過這些檢測，醫生可以更好地了解患者的疾病特徵，從而提供更加有效的治療和護理。			
干擾因素	鹽類、蛋白質、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。			
操作組別/分機	精準醫學核心實驗室/52619			
委外代檢	<input checked="" type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 委外代檢 代檢機構：_____ 聯絡電話： 地址：			
備註	1. 檢測限制：陰性結果不能完全排除突變或融合基因的存在，樣本中腫瘤細胞過少，過度降解或擴增反應體系中突變 DNA 濃度或融合基因濃度低於檢測限亦可造成陰性結果。 2. 結果判讀：上傳至 AmoyDx NGS Data Analysis System 進行資料分析。			

Genes included in the AmoyDx Myeloid Blood Cancer Panel

Gene	Transcript	Alteration Type	Target Region
<i>ABL1</i>	NM_005157	SNV, InDel, Fusion	Exon1,3-11
<i>ASXL1</i>	NM_015338	SNV, InDel	Exon2,4-13
<i>BCOR</i>	NM_001123385	SNV, InDel	Exon2-15
<i>BRAF</i>	NM_004333	SNV, InDel	Exon1-4,6-8,11,12,15,17,18
<i>CALR</i>	NM_004343	SNV, InDel	Exon1-9
<i>CBFB</i>	NM_022845	SNV, InDel, Fusion	Exon3
<i>CBL</i>	NM_005188	SNV, InDel	Exon1-5,7-9,11,14-16
<i>CEBPA</i>	NM_004364	SNV, InDel	Exon1
<i>CREBBP</i>	NM_004380	SNV, InDel, Fusion	Exon2,25,30
<i>CSF3R</i>	NM_000760	SNV, InDel	Exon10,14-16,17
<i>CTCF</i>	NM_006565	SNV, InDel	Exon5,7,8
<i>DIS3</i>	NM_014953	SNV, InDel	Exon2,6,10,11,16,17,20
<i>DNMT3A</i>	NM_022552	SNV, InDel	Exon3-23
<i>ETV6</i>	NM_001987	SNV, InDel, Fusion	Exon1-3,5-8
<i>EZH2</i>	NM_004456	SNV, InDel	Exon2-20
<i>FBXW7</i>	NM_033632	SNV, InDel	Exon9,10
<i>FLT3</i>	NM_004119	SNV, InDel	Exon1,5,6,8-24
<i>GATA1</i>	NM_002049	SNV, InDel	Exon2
<i>GATA2</i>	NM_032638	SNV, InDel	Exon2-6
<i>IDH1</i>	NM_005896	SNV, InDel	Exon3,4,7
<i>IDH2</i>	NM_002168	SNV, InDel	Exon1,3,4,6,7,10
<i>IKZF1</i>	NM_006060	SNV, InDel	Exon2-8
<i>JAK2</i>	NM_004972	SNV, InDel, Fusion	Exon10,12-17
<i>JAK3</i>	NM_000215	SNV, InDel	Exon11,13,15,16,18,19
<i>KIT</i>	NM_000222	SNV, InDel	Exon1,2,3,5,7-18
<i>KMT2A</i>	NM_001197104	SNV, InDel, Fusion	Exon2,4-36
<i>KRAS</i>	NM_033360	SNV, InDel	Exon2-5