

精準醫學核心實驗室檢驗資訊表

更新日期：2024 年 09 月 04 日

PM.QP004-01

檢驗項目名稱	HRD-次世代定序同源重組修復缺失基因檢測	計價碼	14996-3
檢體種類	石蠟包埋組織	檢體量	5 μ m 七片
採檢適用容器	檢體為石蠟包埋組織，由實驗室人員自行調閱。		
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。		
輸送條件	1. 永康院區內：常溫運送。 2. 非永康院區：常溫運送。		
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、AmoyDx HRD Complete Panel、Qubit 1X dsDNA 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	同源重組修復基因 (Homologous Recombination Repair, HRR Gene) 是人體內參與 DNA 修補功能的重要基因，能協助維持細胞穩定生長，BRCA 基因為 HRR 其中一種，若出現缺失則會導致基因體的異常或不穩定，罹癌的機率會因此大幅提升。轉移性攝護腺癌患者五年存活率僅有 30%，許多患者僅能接受化學治療，以往攝護腺癌的治療多以手術及賀爾蒙治療為主，最新研究發現，攝護腺癌的發生與 HRR 相關基因突變有關，且 HRR 攝護腺癌患者中，約有兩成為 BRCA1/2 基因突變，有相應的標靶治療藥物可以使用。因此 HRR 基因檢測可增加治療策略評估之利器，幫助癌友提升治療成效。		
干擾因素	1. DNA 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。 4. 骨頭組織應使用 EDTA 脫鈣，應避免使用酸性溶液，導致 DNA 的量過低。 5. 腫瘤百分比若是小於 30%，可能會造成 GIS 結果受影響，僅供參考。		

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： (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 GIS 結果偽陰性之可能。」 (2) < 5% Variant allele frequency (VAF)時，會降低 small variant call 檢出靈敏度。 (3) 腫瘤百分比若是小於 30%，可能會造成 GIS 結果受影響，僅供參考。 2. 結果判讀：上傳 The ANDAS 系統進行資料分析。

同源修復基因檢測-基因列表							
ATM	BRAD1	BRCA1	BRAC2	BRIP1	CDH1	FANCL	HDAC2
CDK12	CHEK1	CHEK2	FANCA	PALB2	PPP2R2A	PTEN	RAD51B
RAD51C	RAD51D	RAD54L	TP53				