

## 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 | HRD  | 計價碼   | 14996-3      |
| 檢體種類   | 石蠟包埋組織   | 檢體量   | 5 $\mu$ 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 | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 每片檢體的表面積至少達到 5X5mm。</li> <li>2. 每片檢體至少有 30%以上的腫瘤含量。</li> </ol>   |       |              |
| 輸送條件   | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 永康院區內：無</li> <li>2. 非永康院區：無</li> </ol>   |       |              |
| 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、DNA-HRD OPD3 reagent、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   | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 針對癌症組織檢體一次檢測 523 個癌症相關基因，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。</li> <li>2. 同源重組修復(HRR)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，若出現缺失(HRD)則會導致基因體的異常或不穩定，目前在卵巢癌、乳腺癌、胰腺癌和前列腺癌顯示有重要的意義。例如：在卵巢癌患者中 BRCA1/2 的基因突變，其 HRR 相關基因的變異，被發現可以透過 PARP 抑制劑達到治療效果。</li> </ol>  |       |              |
| 干擾因素   | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. DNA 品質不佳會影響文庫定量的濃度。</li> <li>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。</li> <li>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。</li> <li>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。</li> <li>5. 腫瘤百分比若是小於 30%，可能會造成 TMB, MSI 與 CNV 結果受影</li> </ol> |       |              |

|         |  |
|---------|--|
|         | 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<br><input type="checkbox"/> 委外代檢<br>代檢機構： _____<br>聯絡電話：<br>地址：  |
| 備註      | 1. 檢測限制： <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) &lt; 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> 2. 結果判讀：上傳 CRS 系統進行資料分析。 |

## Genes included in the TruSight Oncology 500 panel (DNA)

Table 2: DNA content included in TruSight Oncology 500 and TruSight Oncology 500 High-Throughput

|         |                    |         |         |        |           |        |         |          |         |         |         |          |
|---------|--------------------|---------|---------|--------|-----------|--------|---------|----------|---------|---------|---------|----------|
| ABL1    | BCR                | CHEK1   | EPHA7   | FGF23  | GSK3B     | IDH2   | MAP3K1  | NF2      | PIK3CA  | RAD51D  | SMAD4   | TGFBR2   |
| ABL2    | BIRC3              | CHEK2   | EPHB1   | FGF3   | H3F3A     | IFNGR1 | MAP3K13 | NFE2L2   | PIK3CB  | RAD52   | SMARCA4 | TMEM127  |
| ACVR1   | BLM                | CIC     | ERBB2   | FGF4   | H3F3B     | INHBA  | MAP3K14 | NFKBIA   | PIK3CD  | RAD54L  | SMARCB1 | TMPRSS2  |
| ACVR1B  | BMPRIA             | CREBBP  | ERBB3   | FGF5   | H3F3C     | INPP4A | MAP3K4  | NKX2-1   | PIK3CG  | RAF1    | SMARCD1 | TNFAIP3  |
| AKT1    | BRAF               | CRKL    | ERBB4   | FGF6   | HGF       | INPP4B | MAPK1   | NKX3-1   | PIK3R1  | RANBP2  | SMC1A   | TNFRSF14 |
| AKT2    | BRCA1 <sup>a</sup> | CRLF2   | ERCC1   | FGF7   | HIST1H1C  | INSR   | MAPK3   | NOTCH1   | PIK3R2  | RARA    | SMC3    | TOP1     |
| AKT3    | BRCA2 <sup>a</sup> | CSF1R   | ERCC2   | FGFR1  | HIST1H2BD | IRF2   | MAX     | NOTCH2   | PIK3R3  | RASA1   | SMO     | TOP2A    |
| ALK     | BRD4               | CSF3R   | ERCC3   | FGFR2  | HIST1H3A  | IRF4   | MCL1    | NOTCH3   | PIM1    | RB1     | SNCAIP  | TP53     |
| ALOX12B | BRIP1              | CSNK1A1 | ERCC4   | FGFR3  | HIST1H3B  | IRS1   | MDC1    | NOTCH4   | PLCG2   | RBM10   | SOC3    | TP63     |
| ANKRD11 | BTG1               | CTCF    | ERCC5   | FGFR4  | HIST1H3C  | IRS2   | MDM2    | NPM1     | PLK2    | RECQL4  | SOX10   | TRAF2    |
| ANKRD26 | BTK                | CTLA4   | ERG     | FH     | HIST1H3D  | JAK1   | MDM4    | NRAS     | PMAIP1  | REL     | SOX17   | TRAF7    |
| APC     | CT1orf30           | CTNNA1  | ERRF1   | FLCN   | HIST1H3E  | JAK2   | MED12   | NRG1     | PMS1    | RET     | SOX2    | TSC1     |
| AR      | CALR               | CTNNB1  | ESR1    | FLI1   | HIST1H3F  | JAK3   | MEF2B   | NSD1     | PMS2    | RFWD2   | SOX9    | TSC2     |
| ARAF    | CARD11             | CUL3    | ETS1    | FLT1   | HIST1H3G  | JUN    | MEN1    | NTRK1    | PNRC1   | RHEB    | SPEN    | TSHR     |
| ARFRP1  | CASP8              | CUX1    | ETV1    | FLT3   | HIST1H3H  | KAT6A  | MET     | NTRK2    | POLD1   | RHOA    | SPOP    | U2AF1    |
| ARID1A  | CBFB               | CXCR4   | ETV4    | FLT4   | HIST1H3I  | KDMSA  | MGA     | NTRK3    | POLE    | RICTOR  | SPTA1   | VEGFA    |
| ARID1B  | CBL                | CYLD    | ETV5    | FOXA1  | HIST1H3J  | KDM5C  | MITF    | NUP93    | PPARG   | RIT1    | SRC     | VHL      |
| ARID2   | CCND1              | DAXX    | ETV6    | FOXL2  | HIST2H3A  | KDM6A  | MLH1    | NUTM1    | PPM1D   | RNF43   | SRSF2   | VTCN1    |
| ARID5B  | CCND2              | DCUN1D1 | EWSR1   | FOXO1  | HIST2H3C  | KDR    | MLL     | PAK1     | PPP2R1A | ROST    | STAG1   | WISP3    |
| ASXL1   | CCND3              | DDR2    | EZH2    | FOXP1  | HIST2H3D  | KEAP1  | MLLT3   | PAK3     | PPP2R2A | RPS6KA4 | STAG2   | WT1      |
| ASXL2   | CCNE1              | DDX41   | FAM123B | FRS2   | HIST3H3   | KEL    | MPL     | PAK7     | PPP6C   | RPS6KB1 | STAT3   | XIAP     |
| ATM     | CD274              | DHX15   | FAM175A | FUBP1  | HLA-A     | KIF5B  | MRE11A  | PALB2    | PRDM1   | RPS6KB2 | STAT4   | XPO1     |
| ATR     | CD276              | DICER1  | FAM46C  | FYN    | HLA-B     | KIT    | MSH2    | PARK2    | PREX2   | RPTOR   | STAT5A  | XRCC2    |
| ATRX    | CD74               | DIS3    | FANCA   | GABRA6 | HLA-C     | KLF4   | MSH3    | PARP1    | PRKAR1A | RUNX1   | STAT5B  | YAP1     |
| AURKA   | CD79A              | DNAJB1  | FANCC   | GATA1  | HNF1A     | KLHL6  | MSH6    | PAX3     | PRKCI   | RUNX1T1 | STK11   | YES1     |
| AURKB   | CD79B              | DNMT1   | FANCD2  | GATA2  | HNRNPK    | KMT2B  | MST1    | PAX5     | PRKDC   | RYBP    | STK40   | ZBTB2    |
| AXIN1   | CDC73              | DNMT3A  | FANCE   | GATA3  | HOXB13    | KMT2C  | MSTIR   | PAX7     | PRSS8   | SDHA    | SUFU    | ZBTB7A   |
| AXIN2   | CDH1               | DNMT3B  | FANCF   | GATA4  | IGF1      | KMT2D  | MTOR    | PAX8     | PTCH1   | SDHAF2  | SUZ12   | ZFHX3    |
| AXL     | CDK12              | DOT1L   | FANCG   | GATA6  | IGF1R     | KRAS   | MUTYH   | PBRM1    | PTEN    | SDHB    | SYK     | ZNF217   |
| B2M     | CDK4               | E2F3    | FANCI   | GENT   | IGF2      | LAMP1  | MYB     | PDCD1    | PTPNI1  | SDHC    | TAF1    | ZNF703   |
| BAP1    | CDK6               | EED     | FANCL   | GID4   | IKBKE     | LATS1  | MYC     | PDCD1LG2 | PTPRD   | SDHD    | TBX3    | ZRSR2    |
| BARD1   | CDK8               | EGFL7   | FAS     | GLI1   | IKZF1     | LATS2  | MYCL1   | PDGFRA   | PTRPS   | SETBP1  | TCEB1   |          |
| BBC3    | CDKN1A             | EGFR    | FAT1    | GNA11  | IL10      | LMO1   | MYCN    | PDGFRB   | PTRPT   | SETD2   | TCF3    |          |
| BCL10   | CDKN1B             | EIF1AX  | FBXW7   | GNA13  | IL7R      | LRP1B  | MYD88   | PDK1     | QKI     | SF3B1   | TCF7L2  |          |
| BCL2    | CDKN2A             | EIF4A2  | FGF1    | GNAQ   | INHBA     | LYN    | MYO1D   | PDPK1    | RAB35   | SH2B3   | TERC    |          |
| BCL2L1  | CDKN2B             | EIF4E   | FGF8    | GNAS   | HRAS      | LZTR1  | NAB2    | PGR      | RAC1    | SH2D1A  | TERT    |          |
| BCL2L11 | CDKN2C             | EML4    | FGF9    | GPR124 | HSD3B1    | MAGI2  | NBN     | PHF6     | RAD21   | SHQ1    | TET1    |          |
| BCL2L2  | CEBPA              | EP300   | FGF10   | GPS2   | HSP90AA1  | MALT1  | NCOA3   | PHOX2B   | RAD50   | SLIT2   | TET2    |          |
| BCL6    | CENPA              | EPCAM   | FGF14   | GREM1  | ICOSLG    | MAP2K1 | NCOR1   | PIK3C2B  | RAD51   | SLX4    | TFE3    |          |
| BCOR    | CHD2               | EPHA3   | FGF19   | GRIN2A | ID3       | MAP2K2 | NEGR1   | PIK3C2G  | RAD51B  | SMAD2   | TFRC    |          |
| BCORL1  | CHD4               | EPHA5   | FGF2    | GRM3   | IDH1      | MAP2K4 | NF1     | PIK3C3   | RAD51C  | SMAD3   | TGFBR1  |          |

a. Large rearrangements (exon-level CNVs) detected for BRCA1 and BRCA2.  
Content shaded in gray is analyzed for CNV detection

## Gene list of HRD

| Gene list of HRD |       |        |       |        |        |        |        |       |       |  |  |  |
|------------------|-------|--------|-------|--------|--------|--------|--------|-------|-------|--|--|--|
| BRCA1            | BRCA2 | ARID1A | ATM   | ATR    | ATRX   | BARD1  | BRIP1  | CDK12 | CHEK1 |  |  |  |
| CHEK2            | FANCA | FANCF  | FANCG | FANCL  | MLH1   | MRE11A | MSH2   | NBN   | PALB2 |  |  |  |
| PPP2R2A          | PTEN  | RAD50  | RAD51 | RAD51B | RAD51C | RAD51D | RAD54L |       |       |  |  |  |