

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	HRR	計價碼	14996-7
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：無 2. 非永康院區：無		
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		
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	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，而其也都有相應的標靶治療藥物可以使用。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 TMB、MSI 與 CNV 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，有偽陰性之可能，或可用靈敏度更高之檢測工具檢測」。 (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。 (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。 2. 結果判讀：上傳 CRS 系統進行資料分析。

HRR 基因列表

次世代定序 HRR 基因檢測					
基因列表					
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		