

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	Hereditary Cancer 基因檢測	計價碼	14999
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，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，三天內送達實驗室 2. 非永康院區：常溫，24 小時內送至實驗室；4°C 保存，三天內送達實驗室		
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	TruSight Hereditary Cancer		
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	透過單次檢測可獲得 113 個遺傳性癌症相關基因的分析結果，包含遺傳風險指南中所列出與常見的遺傳性癌症(如乳腺癌、結腸癌、卵巢癌和胃癌)相關之基因分析後，可獲得 SNVs、indels 及 CNVs 等資訊，適用於遺傳性癌症基因檢測。		
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：將定序儀產出的原始訊號轉換成序列資料，進行比對參考序列(reference genome)後呈現變異的部分，再透過搜尋知識庫(Knowledge base)等方式針對變異進行註解與判讀。

### Genes included in the Hereditary Cancer panel

Comprehensive content Genes on key guidelines and under evaluation in worldwide population studies											
ACD	BRCA2	CTRC	FAM175A	FANCM	LZTR1	MUTYH	PMS2	RAD51C	SDHB	STK11	XPA
AIP	BRIP1	DDB2	FANCA	FH	MAX	NBN	POLD1	RAD51D	SDHC	SUFU	XPC
AKT1	CASR	DICER1	FANCB	FLCN	MEN1	NF1	POLE	RB1	SDHD	TERF2IP	XRCC2
APC	CDC73	DIS3L2	FANCC	GALNT12	MET	NF2	POT1	RECQL4	SLX4	TERT	125 SNPS*
ATM	CDH1	EPCAM	FANCD2	GATA2	MITF	NSD1	PRKAR1A	RET	SMAD4	TMEM127	SRY
BAP1	CDK4	ERCC1	FANCE	GPC3	MLH1	NTHL1	PTCH1	RHBDF2	SMARCA4	TP53	AMG
BARD1	CDKN1B	ERCC2	FANCF	GREM1	MRE11A	PALB2	PTEN	RINT1	SMARCB1	TSC1	
BLM	CDKN2A	ERCC3	FANCG	HOXB13	MSH2	PDGFRA	RAD50	RUNX1	SMARCE1	TSC2	
BMPR1A	CEBPA	ERCC4	FANCI	KIF1B	MSH3	PHOX2B	RAD51	SDHA	SPINK1	VHL	
BRCA1	CHEK2	ERCC5	FANCL	KIT	MSH6	PIK3CA	RAD51B	SDHAF2	SPRED1	WT1	

\*BOADICEA Polygenic Risk Score and Identity SNPs

### Content details

- 113 Cancer associated genes, all exons
- 125 SNP's – 48 ID SNP and 77 PRS SNPs
- 3 NGS quality control regions
- 10,341 oligo probes along 403 kb for high uniformity of coverage (25 probes/kb vs 15 on TSC)