

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	PIK3CA exon7,9,20 mutation	計價碼	16917
檢體種類	石蠟包埋組織	檢體量	4-10 μ m 三~十片
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	請在檢驗申請單上註明病理編號或細胞編號。		
輸送條件	1. 永康院區內：無 2. 非永康院區：無		
檢驗儀器	Rotor-Gene Q 5plex HRM 即時定量聚合酶反應儀		
檢驗方法	即時定量聚合酶連鎖反應		
檢驗試劑	therascreen PIK3CA RGQ PCR Kit		
報告完成時間	14 個工作天		
生物參考區間	Not detected	危險臨界值	無
臨床意義	測定病患腫瘤組織內 PIK3CA 基因 Exon 7, 9, 20 是否具有突變，可提供臨床醫師對於乳癌之 PI3K inhibitor 標靶藥物治療及其療效上的參考		
干擾因素	1. DNA 若有鹽類、蛋白質、RNA、EDTA、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。 2. 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。 3. 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。		
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：_____		

1. 依照原廠仿單資料，各個突變位點 LOD 如下表所示：

Exon	Mutation	COSMIC* ID	Base change	LoD (% MAF)
7	C420R	757	1258T>C	2.41 [†]
9	E542K	760	1624G>A	5.47 [‡]
	E545A	12458	1634A>C	3.54 [†]
	E545D	765	1635G>T	2.69 [‡]
	E545G	764	1634A>G	4.98 [‡]
	E545K	763	1633G>A	4.13 [‡]
	Q546E	6147	1636C>G	4.50 [†]
	Q546R	12459	1637A>G	6.08 [‡]
20	H1047L	776	3140A>T	2.56 [‡]
	H1047R	775	3140A>G	3.13 [‡]
	H1047Y	774	3139C>T	14.04 [†]

MAF: Mutant allele frequency.


2. 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 14%(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」。
3. 結果判讀：使用 Mutation assay 分析(圖一及圖二)，當顯示 Amplification Detected 時，則表示 Positive。若 Flag 出現 Out of range，則表示該 mutation assay 無突變反應。若 H1074R 及 H1074L 同時出現，則報告只發 H1074R。

備註

圖一：

Mutation	C _T Range
C420R	23.41 ≤ C _T ≤ 34.31
E542K	22.42 ≤ C _T ≤ 31.42
E545A	22.5 ≤ C _T ≤ 31.5
E545D	23.78 ≤ C _T ≤ 31.78
E545G	22.61 ≤ C _T ≤ 31.61
E545K	24.71 ≤ C _T ≤ 33.41
Q546E	24.72 ≤ C _T ≤ 35.72
Q546R	24.04 ≤ C _T ≤ 33.04
H1047L	24.02 ≤ C _T ≤ 33.02
H1047R	23.33 ≤ C _T ≤ 32.33
H1047Y	26.57 ≤ C _T ≤ 35.57

圖二：

 **PIK3CA_Tissue_RUO Analysis Report**

Test Samples				Approval status	Output	Ct	Individual target result	Flags
Pos.	Sample ID	Type	Sample comment					
17, 18, 19, 20, 21, 22	2020-07-2046F	Test		✓ (1)	T1_Control	29.77	Amplification Detected	-
					T1_IC	30.96	Amplification Detected	-
					T2_E542K	37.04	Amplification Detected	OUT_OF_RANGE
					T2_IC	30.91	Amplification Detected	-
					T3_E545K	-	-	-
					T3_E545D	-	-	-
					T3_E545G	-	-	-
					T3_IC	30.76	Amplification Detected	-
					T4_E545A	-	-	-
					T4_H1047Y	40.12	Amplification Detected	OUT_OF_RANGE
					T4_Q546R	-	-	-
					T4_IC	31.24	Amplification Detected	-
					T5_Q546E	-	-	-
					T5_C420R	-	-	-
					T5_IC	30.95	Amplification Detected	-
					T6_H1047R	32.06	Amplification Detected	-
					T6_H1047L	38.97	Amplification Detected	-
					T6_IC	-	-	-

(1) QIAGEN QIAGEN (aqgen) on 9/7/2022, 3:37 PM +08:00 UTC with signature.