

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	BRCA 基因檢測分析	計價碼	16938-1
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	<ol style="list-style-type: none"> 1. 每片檢體的表面積至少達到 5X5mm。 2. 每片檢體至少有 20%以上的腫瘤含量。 		
輸送條件	<ol style="list-style-type: none"> 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 BRCA Pro 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	BRCA1 與 BRCA2 屬於抑癌基因，負責 DNA 損壞的修復，一旦發生缺陷，則無法修復進而發生癌變。BRCA1/2 基因檢測可推斷卵巢癌的預後與標靶用藥，陸續研究也發現 BRCA1/2 基因與其他癌症也有相關，且有遺傳的可能性。		
干擾因素	<ol style="list-style-type: none"> 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. 陰性結果不能完全排除突變，樣本中腫瘤細胞過少，過度降解或擴增反應體系中突變 DNA 濃度低於檢測限亦可造成陰性結果。 		
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	<ol style="list-style-type: none"> 1. 檢測限制： 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 20%(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. 結果判讀：上傳 The ANDAS 系統進行資料分析。