

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	RAS 焦磷酸測序之突變分析(自費)	計價碼	16948-1
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	ABI Veriti PCR machine、QIAGEN PyroMark Q24		
檢驗方法	聚合酶連鎖反應、焦磷酸測序		
檢驗試劑	KRAS pyro Kit, NRAS pyro Kit, RAS Extension Pyro 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	大腸癌患者如果 KRAS 基因沒有突變，使用 Cetuximab(爾必得舒)治療效果較好。故測定病患腫瘤組織內 RAS 基因是否具有突變，可提供臨床醫師對於轉移性大腸癌之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. LOD determined for KRAS 12/13 mutations

Nucleic acid substitution	Amino acid substitution	LOB (% units)	LOD (% units)	COSMIC ID* (V42)
Codon 12 (GGT)				
GAT	G12D	0.6	2.2	521
GTT	G12V	0.0	1.0 (7) [†]	520
TGT	G12C	0.5	2.1	516
AGT	G12S	0.4	1.9	517
GCT	G12A	0.7	2.3	522
CGT	G12R	0.3	1.8	518
Codon 13 (GGC)				
GAC	G13D	0.3	1.9	532
Codon 61 (CAA), as assayed in reverse orientation (TTG)				
GTG	Q61H	0.8	2.8	554
TAG	Q61L	1.2	3.1	553
TCG	Q61R	1.6	3.5	552
ATG	Q61H	0.7	2.6	555
TTC	Q61E	1.2	3.1	550

2. LOD determined for RAS extension mutations

Nucleic acid substitution	Amino acid substitution	LOD (% units)	COSMIC ID* (V70)
KRAS codon 59 (GCA)			
175G>A	A59T	3.5	546
176C>G	A59G	3.5	28518
KRAS codon 61 (CAA)			
183A>C	Q61H	2.8	554
182A>T	Q61L	3.1	553
182A>G	Q61R	3.5	552
183A>T	Q61H	2.6	555
181C>G	Q61E	3.1	550
KRAS codon 117 (AAA)			
351A>C	K117N	4.0	19940
351A>T	K117N	7.1	28519
KRAS codon 146 (GCA)			
436G>A	A146T	6.6	19404
436G>C	A146P	4.8	19905
437C>T	A146V	5.1	19900
NRAS codon 12 (GGT)			
34G>A	G12S	3.4	563
34G>T	G12C	2.5	562
34G>C	G12R	2.4	561
35G>A	G12D	3.8	564
35G>T	G12V	8.8	566
35G>C	G12A	2.5	565
NRAS codon 13 (GGT)			
37G>A	G13S	3.2	571
37G>T	G13C	3.2 (4) [†]	570
37G>C	G13R	2.3	569
38G>A	G13D	2.8	573
38G>T	G13V	2 (5) [†]	574
38G>C	G13A	2.8	575

備註

Nucleic acid substitution	Amino acid substitution	LOD (% units)	COSMIC ID* (V70)
NRAS codon 59 (GCT)			
175G>A	A59T	6.9	578
176C>G	A59G	3.0	-
NRAS codon 61 (CAA)			
181C>A	Q61K	6.7	580
182A>G	Q61R	2.2	584
182A>T	Q61L	2.1	583
183A>T	Q61H	1.8	585
183A>C	Q61H	8.0	586
183A>G	Q61Q	5.8	587
NRAS codon 117 (AAG)			
351G>C	K117N	4.4	-
351G>T	K117N	6.0	-
NRAS codon 146 (GCC)			
436G>A	A146T	4.4	27174
436G>C	A146P	7.2	-
437C>T	A146V	7.8	-

3. 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 8%(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」。
4. 結果判讀：Wildtype control (positive control)在報告中判定為 Wildtype。Wildtype control (positive control)在報告中被判定 Mutation，且 Frequency 小於或等於相對應 Mutation 的 LOD%【Frequency 大於其判定 mutation 之 LOD% + 3%】。Wildtype control (positive control) 在報告中被判定 Mutation，且 Frequency 大於相對應 Mutation 的 LOD%【Frequency 大於 PC mutation frequency % + 7%】