Gmail

陳儀桂醫學檢驗科 <89431@w.tmu.edu.tw>

[全院通告][醫學檢驗科通告]生化免疫組新增9項精準檢測項目

1 封郵件

全院通告 <operator@w.tmu.edu.tw> 2026年10月14日 清晨7:42
收件者: 全院信箱 <wfh_group@w.tmu.edu.tw>, 全院通告 <operator@w.tmu.edu.tw>

醫學檢驗科生化免疫組公告

自115年10月14日(週三)起，醫學檢驗科生化免疫組新增自費檢驗項目如下表，相關注意事項及臨床意義如下:

計價碼	檢驗項目	參考值	採檢容器	檢驗時效	備註
F12265TA	<委外>次世代定序癌症基因檢測(17 個基因)血液	XXX	(Streck. Cell-free DNA BCT)專用迷彩管 x (two)	18天	大安聯合醫事檢驗所
F12270T	<委外>次世代定序遺傳性癌症基因檢測	Not Detected	大紫頭管	18天	奇美精準醫學核心實驗室
F12274T	<委外>CYP2C19 *2/*3基因分型【CYP2C19*2/*3Genotyping】	XXX	大紫頭管	10天	麗寶醫事檢驗所
F12275T	<委外>NOTCH3 R544C基因分型【NOTCH3 R544C Genotyping】	XXX	大紫頭管	10天	麗寶醫事檢驗所
F12276T	<委外>次世代定序BRCA1、BRCA2基因突變檢測（遺傳性）	XXX	大紫頭管	20天	奇美精準醫學核心實驗室
F12277T	<委外>Cento Cancer遺傳性癌症基因檢測	XXX	紫頭管	25天	Centogene Lab
F12278T	<委外>遺傳疾病帶因檢測-單人	XXX	紫頭管	25天	Centogene Lab
F12279T	<委外>遺傳疾病帶因檢測-雙人	XXX	紫頭管	25天	Centogene Lab
F12280T	<委外>普芮卡次世代BRCA1/2基因檢測	XXX	大紫頭管	16天	欣奕醫事檢驗所

臨床意義:

次世代定序癌症基因檢測(17 個基因)血液

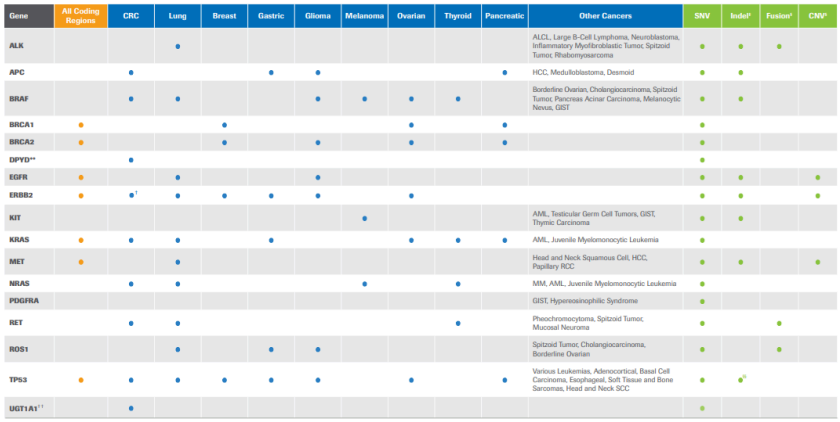
分析萃取自FFPE檢體DNA及cfDNA中是否帶有試劑中包含的17個特定基因突變，包含四種主要的突變類型：單核苷酸變異 (single nucleotide variations, SNVs), 插入或缺失 (Insertion and deletion, Indels), 拷貝數變異 (Copy number variations, CNVs) 以及基因融合 (fusion)。

各突變類型的敏感度 (sensitivity)及陽性預測度 (positive predictive value, PPV)。

適用檢測對象及情形：欲了解癌組織或血液中的游離DNA是否帶有常見的癌症相關基因的突變位點之個案。

此17個基因與常見癌症的相關性為：

-



Gene	All Coding Regions	CRC	Lung	Breast	Gastric	Glioma	Melanoma	Ovarian	Thyroid	Pancreatic	Other Cancers	SNV	Indel[2]	Fusion[2]	CNV[3]
ALK			•								ALCL, Large B-Cell Lymphoma, Neuroblastoma, Inflammatory Myofibroblastic Tumor, Spitzoid Tumor, Rhabomyosarcoma	•	•	•	
APC		•			•	•				•	HCC, Medulloblastoma, Desmoid	•	•		
BRAF		•	•			•	•	•	•		Borderline Ovarian, Cholangiocarcinoma, Spitzoid Tumor, Pancreas Acinar Carcinoma, Melanocytic Nevus, GIST	•	•		
BRCA1	•			•				•		•		•			
BRCA2	•			•		•		•		•		•			
DPYD[4]		•										•			
EGFR	•		•			•						•	•		•
ERBB2	•	•[1]	•	•	•	•		•				•	•		•
KIT							•				AML, Testicular Germ Cell Tumors, GIST, Thymic Carcinoma	•	•		
KRAS	•	•	•		•			•	•	•	AML, Juvenile Myelomonocytic Leukemia	•			
MET	•		•								Head and Neck Squamous Cell, HCC, Papillary RCC	•	•		•
NRAS		•	•				•		•		MM, AML, Juvenile Myelomonocytic Leukemia	•			
PDGFRA											GIST, Hypereosinophilic Syndrome	•			
RET		•	•						•		Pheochromocytoma, Spitzoid Tumor, Mucosal Neuroma	•		•	
ROS1			•		•	•					Spitzoid Tumor, Cholangiocarcinoma, Borderline Ovarian	•		•	
TP53	•	•	•	•	•	•		•		•	Various Leukemias, Adenocortical, Basal Cell Carcinoma, Esophageal, Soft Tissue and Bone Sarcomas, Head and Neck SCC	•	•[5]		
UGT1A1[1]		•										•			

次世代定序遺傳性癌症基因檢測

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，經由BaseSpace Enrichment App或DRAGEN Enrichment App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。

適用檢測對象及情形：可能患有家族性癌症風險的人。

檢測時機

(1) 家族中有多個癌症病例：家族中有多個成員患有相同或相關類型的癌症，可能存在遺傳性風險。

(2) 早發性癌症：家族成員在相對年輕時就被診斷出癌症，可能是遺傳性風險的一個指標。

(3) 相同家族中的多種癌症：家庭中同時出現多種不同類型的癌症，可能與特定基因變異相關。

113個遺傳性癌症相關基因，如下圖

次世代定序遺傳性癌症基因檢測-基因列表						
ACD	AIP	AKT1	APC	ATM	BAP1	BARD1
BLM	BMPR1A	BRCA1	BRCA2	BRIP1	CASR	CDC73
CDH1	CDK4	CDKN1B	CDKN2A	CEBPA	CHEK2	CTRC
DDB2	DICER1	DIS3L2	EPCAM	ERCC1	ERCC2	ERCC3
ERCC4	ERCC5	FAM175A	FANCA	FANCB	FANCC	FANCD2
FANCE	FANCF	FANCG	FANCI	FANCL	FANCM	FH
FLCN	GALNT12	GATA2	GPC3	GREM1	HOXB13	KIF1B
KIT	LZTR1	MAX	MEN1	MET	MITF	MLH1
MRE11A	MSH2	MSH3	MSH6	MUTYH	NBN	NF1
NF2	NSD1	NTHL1	PALB2	PDGFRA	PHOX2B	PIK3CA
PMS2	POLD1	POLE	POT1	PRKAR1A	PTCH1	PTEN
RAD50	RAD51	RAD51B	RAD51C	RAD51D	RB1	RECQL4
RET	RHBDF2	RINT1	RUNX1	SDHA	SDHAF2	SDHB
SDHC	SDHD	SLX4	SMAD4	SMARCA4	SMARCB1	SMARCE1
SPINK1	SPRED1	STK11	SUFU	TERF2IP	TERT	TMEM127
TP53	TSC1	TSC2	VHL	WT1	XPA	XPC
XRCC2						

CYP2C19 *2/*3基因分型【CYP2C19*2/*3Genotyping】

Clopidogrel是一種抗血小板凝集的藥物，能夠預防血栓發生，常用於降低心血管疾病或中風的風險。Clopidogrel本身是所謂前驅藥物（Prodrug），僅15%會被肝臟中細胞色素P450酵素（包括CYP2C19、CYP3A4等）代謝後產生具活性的產物。相關研究表示，人體會因為CYP2C19基因上rs4244285（CYP2C19*2）及rs4986893（CYP2C19*3）這兩位點變異，使酵素活性降低，造成藥物作用不佳，並可能增加心血管不良事件或中風復發的風險。【CYP2C19 *2/*3基因分型】，針對CYP2C19基因

兩個變異位點（CYP2C19*2、CYP2C19*3）進行檢測，本項醫療服務可作為醫師針對有Clopidogrel用藥需求之患者，依據其基因型進行用藥評估的參考依據，能夠協助醫師替患者制定個人化藥物計畫。

適用檢測對象及情形：經醫師評估，有Clopidogrel藥物需求之病患。

基因型檢測結果如下:

基因型	Clopidogrel 代謝效率	抑制血小板凝聚能力
*1/*1	強代謝	正常
*1/*2	中等代謝	降低
*1/*3	中等代謝	降低
*2/*2	弱代謝	顯著降低
*3/*3	弱代謝	顯著降低
*2/*3	弱代謝	顯著降低

NOTCH3 R544C基因分型【NOTCH3 R544C Genotyping】

腦小血管疾病的分類由影響大腦小動脈、最小動脈、小靜脈和毛細血管的多種疾病組成，其涉及多種病理過程和病因，臨床表現包括中風、認知能力下降、癡呆、精神障礙、步態異常和尿失禁等臨床症狀。腦小血管疾病是常見造成腦中風的原因之一。而在腦小血管疾病中的「自體顯性腦動脈血管病變合併皮質下腦梗塞及腦白質病變」（Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy, CADASIL），主要為NOTCH3基因變異所導致之遺傳疾病，在台灣CADASIL患者中又以該基因上之R544C變異類型最為常見。基因檢測可以協助臨床診斷，同時讓高風險族群預防疾病的發生。此檢測服務可合併常規神經學相關檢查，發展更完整的腦血管疾病診斷模式，提供更精確的診斷與治療方針。

本基因檢測服務利用即時偵測基因擴增技術，分析NOTCH3基因上單一位點，找出受試者是否帶有R544C變異，可做為臨床醫師鑑別性診斷與高風險族群早期篩查的參考依據。

適用檢測對象及情形：患有或疑似罹患腦小血管疾病之個案家族成員、帶有NOTCH3 R544C變異者及有腦小血管疾病家族史之高風險族群。

次世代定序BRCA1、BRCA2基因突變檢測（遺傳性）

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基因檢測可評估乳癌、卵巢癌、攝護腺癌及胰臟癌的預後與標靶用藥選擇，檢測涵蓋BRCA1/2蛋白質編碼區域 (protein coding region)、外顯子/內含子邊界 (Exon/Intron boundaries)及一些內含子與非轉譯區 (Intron and UTR region)，利用NGS技術，完整偵測單核苷酸變異 (SNV)、小片段插入/缺失 (Small InDel)資訊。且有遺傳的可能性。

適用檢測對象及情形：乳癌或卵巢癌患者。

檢測時機

(1) 家族病史：BRCA1/2基因突變在家族中的遺傳性乳腺癌和卵巢癌中起著關鍵作用。患有這些基因突變的家庭成員可能面臨更高的發病風險。

(2) 早期發病者：些在年輕時（通常是在40歲以下）被診斷出乳腺癌或卵巢癌的患者。

(3) 乳腺癌和卵巢癌同時存在的患者：對於同一患者同時存在乳腺癌和卵巢癌的情況，BRCA1/2基因檢測也可被考慮。

Cento Cancer遺傳性癌症基因檢測

遺傳性癌症檢測可以發現會導致某些癌症風險增加的特異性、遺傳性、疾病相關基因突變，以檢測受檢者是否有遺傳因素，適用對象可為癌症確診者、有癌症家族史者或懷疑具有癌症易感性症狀者，進而可對每位病患開展深入的癌症風險評估。

關鍵目標是提早發現癌症，提供患者量身定制的篩檢計畫、預防措施和積極治療。早期診斷意味著總體預後改善，多種手術與非手術治療方案可供選擇。

適用檢測對象及情形：

I. 患者確診有遺傳性乳癌、卵巢癌、子宮內膜癌、大腸直腸癌、胃癌、胰臟癌、腎癌、攝護腺癌、甲狀腺癌、黑色素瘤、家族性結直腸瘜肉症候群、多發性內分泌腫瘤等。

II. 未確診癌症但有癌症家族史者或懷疑具有癌症易感性症狀者

檢測時機

(1) 診斷：可在癌症診斷時開展基因檢測，以確定癌症是否有遺傳因素。這對已知有遺傳關聯性的某些癌症類型（例如乳癌、卵巢癌或大腸直腸癌）特別重要。確定遺傳因素可為治療決策提供指引，並讓病患及其家人瞭解潛在風險。

(2) 治療計畫：如果懷疑或確認存在遺傳性癌症易感性，則可在治療計畫之前或期間執行基因檢測。這使醫療服務提供者能夠在確定最適當的治療方案時考慮到個體的基因型。例如，瞭解特異性基因突變，可對標靶治療、手術方法或預防措施的採用等相關決策產生影響。

(3) 追蹤和監控：基因檢測結果可為持續監控和追蹤癌症發病風險升高的個體提供指引。可依個體的基因型、家族病史及其他風險因素，決定監控的類型（如各種癌指標檢測等）和頻率。定期監測和後續檢測有助於盡早發現癌症，甚至還可確定癌前狀況。

(4) 預測性檢測：針對本身未發病但有癌症家族史者，檢測受檢者是否帶有遺傳性癌症基因突變。這種檢測是為了確定個體是否有遺傳特異性突變，進而可能導致未來發生癌症。

檢測項目如下圖

Panel Overview

Panel	Genes Included
BRCA1, BRCA2	*BRCA1, BRCA2*
CentoBreast	*ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, DICER1, EPCAM, FANCC, MEN1, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2 PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RECQL, SMARCA4, STK11, TP53, XRCC2*
CentoCancer®	*APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FANCC, FH, FLCN, GALNT12, HOXB13, KIT, MC1R, MEN1, MET, MITF, MLH1, MLH3, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NTHL1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRSS1, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RECQL, RET, RNF43, RPS20, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, XRCC2, XRCC3*
CentoCancer® Comprehensive	*ABRAXAS1, ACVRL1, AKT1, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CASR, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, CTNNA1, DDB2, DDX41, DICER1, DIS3L2, EGFR, EPCAM, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ETV6, EXT1, EXT2, FANCC, FH, FLCN, GALNT12, GATA2, GPC3, GREM1, HNF1A, HNF1B, HOXB13, HRAS, KIF1B, KIT, MAX, MC1R, MEN1, MET, MITF, MLH1, MLH3, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POLH, POT1, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTCH2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL, REST, RET, RNF43, RPS20, RUNX1, SAMD9L, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1,SMARCE1, STK11, SUFU, TERT, TGFBR2, TMEM127, TP53, TRIP13, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC2, XRCC3*
CentoCancer® Pediatric	*AIP, ALK, ANKRD26, APC, ASXL1, ATM, BAP1, BLM, BMPR1A, BRAF, BUB1B, CBL, CDC73, CDKN1B, CDKN1C, CEBPA, CREBBP, DDB2, DDX41, DICER1, DIS3L2, DKC1, EP300, EPCAM, ERCC2, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FH, GATA2, GPC3, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NHP2, NKX2-1, NRAS, NSD1, PHOX2B, PMS2, POLH, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51C, RAF1, RB1, RECQL4, RET, RIT1, RPL5, RPS7, RUNX1, SAMD9L, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SHOC2, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SOS1, SOS2, STK11, SUFU, TERC, TERT, TINF2, TMEM127, TP53, TRIM37, TSC1, TSC2, VHL, WRAP53, WRN, WT1, XPA, XPC*

<u>遺傳疾病帶因檢測-單人 & 遺傳疾病帶因檢測-雙人</u>

篩檢個體和/或夫妻攜帶者狀況，為家庭計畫提供支援。它有助於制定決策和考慮可供選擇的各項方案，為懷孕和家庭計畫提供指引。

適用檢測對象及情形：相關的常見綜合症和疾病：

-亞伯氏症候群
- Bardet-Biedl 氏症候群
- 先天性腎上腺發育不全
- 囊狀纖維化
- X染色體脆折症
- 甘胺酸腦病變
- 楓糖尿症
- 黏脂質症（多種類型）
- 黏多醣症（多種類型）
- 尼曼匹克症
- 脊髓性肌肉萎縮症
- 有機酸血症
- 威爾森氏症。

檢測時機：篩檢方法-家庭計畫之前或期間。

檢測基因如下(330基因)

AAAS	ABCB11	ABCC6	ABCC8	ABCD1	ACADM	ACADS	ACADSB	ACADVL	ACAT1	ACOX1	ADA
ADAMTS2	ADAR	ADGRG1	AGA	AGL	AGPS	AGXT	AIRE	ALDH3A2	ALDH7A1	ALDOB	ALG6
ALPL	AMT	AP1S1	AP3B1	AR	ARSA	ARSB	ASL	ASNS	ASPA	ASS1	ATM
ATP13A2	ATP6V1B1	ATP7B	BBS1	BBS10	BBS12	BBS2	BBS4	BBS7	BBS9	BCKDHA	BCKDHB
BCS1L	BLM	BSND	BTD	CANT1	CAPN3	CBS	CDH23	CEP290	CERKL	CFTR	CHAT
CHM	CHRNE	CLN3	CLN5	CLN6	CLN8	CLRN1	CNGA3	CNGB3	COL4A3	COL4A4	COL4A5
COL7A1	COLQ	CPT1A	CPT2	CRB1	CRPPA	CTNS	CTSD	CTSF	CTSK	CYP11B1	CYP11B2
CYP17A1	CYP19A1	CYP1B1	CYP21A2	CYP27A1	CYP27B1	DBT	DCLRE1C	DHCR7	DHDDS	DKC1	DLD
DMD	DNAH5	DNAI1	DNAI2	DNAJC5	DOK7	DPYD	DYSF	EDA	EDAR	ELP1	EMD
ERCC2	ETFA	ETFB	ETFDH	ETHE1	EXOSC3	EYS	F11	F8	F9	FAH	FAM161A
FANCA	FANCC	FANCG	FH	FKRP	FKTN	FMR1	G6PC1	G6PD	GAA	GALC	GALE
GALK1	GALNT3	GALT	GAMT	GBA	GBE1	GCDH	GCSH	GDF5	GFPT1	GJB1	GJB2
GJB6	GLA	GLB1	GLDC	GNE	GNPAT	GNPTAB	GNPTG	GNS	GORAB	GRHPR	GRN
GUCY2D	HADH	HADHA	HADHB	HAX1	HBA1	HBA2	HBB	HEPACAM	HEXA	HEXB	HGD
HGSNAT	HJV	HLCS	HMGCL	HOGA1	HPRT1	HPS1	HPS3	HPS4	HPS5	HPS6	HSD17B3
HSD17B4	HSD3B2	IDS	IDUA	IL2RG	IVD	KCNJ11	KCTD7	L1CAM	LAMA3	LAMB3	LAMC2
LARGE1	LCA5	LHCGR	LIFR	LIPA	LIPH	LOXHD1	LPL	LRPPRC	LYST	MAN2B1	MCCC1
MCCC2	MCOLN1	MED17	MEFV	MFSD8	MKKS	MKS1	MLC1	MMAA	MMAB	MMADHC	MMUT
MPI	MPL	MPV17	MRE11	MTHFR	MTM1	MTTP	MYO7A	NAGLU	NAGS	NBN	NDUFAF6
NEB	NPC1	NPC2	NPHS1	NPHS2	NTRK1	OPA3	OTC	PAH	PCCA	PCCB	PCDH15
PDHA1	PDHB	PEPD	PET100	PEX1	PEX10	PEX12	PEX2	PEX26	PEX6	PEX7	PFKM
PHGDH	PKHD1	PMM2	POLG	POMGNT1	POMT1	POMT2	PPT1	PRPS1	PSAP	PUS1	PYGL
PYGM	RAB23	RAG1	RAG2	RAPSN	RARS2	RDH12	RNASEH2A	RNASEH2B	RNASEH2C	RPE65	RS1
RTEL1	SACS	SAMD9	SAMHD1	SBDS	SEPSECS	SERPINA1	SGCA	SGCB	SGCG	SGSH	SLC12A3
SLC12A6	SLC17A5	SLC22A5	SLC25A15	SLC26A2	SLC26A4	SLC35A3	SLC39A4	SLC4A11	SLC6A8	SMN1	SMPD1
ST3GAL5	STAR	STS	SUMF1	TAT	TCIRG1	TECPR2	TFR2	TGM1	TH	TMEM216	TPP1
TREX1	TRIM37	TSEN2	TSEN34	TSEN54	TTC8	TTN	TTPA	UBR1	UGT1A1	USH1C	USH2A
VPS13A	VPS53	VRK1	XPA	XPC	ZFYVE26						

普芮卡次世代BRCA1/2基因檢測

BRCA1和BRCA2基因為腫瘤抑制(Tumor suppressors)蛋白。腫瘤抑制蛋白有助於防止細胞過度生長和分裂。BRCA1和BRCA2蛋白參與修復受損的DNA。在多種正常細胞的細胞核中，BRCA1和BRCA2蛋白會與其他幾種蛋白交互作用以修復受損、斷裂的DNA，因此在維持細胞遺傳訊息穩定上發揮著關鍵作用。若帶有BRCA1或BRCA2「致病性(Pathogenic variant)」、「可能致病性 (Likely pathogenic variant)」突變，將提高女性罹患乳腺癌風險與卵巢癌風險；提高男性罹患前列腺癌風險。普芮卡次世代BRCA1/2基因序列分析檢測用於檢測生殖系(Germline)細胞或福馬林固定石蠟包埋癌症組織(FFPE Cancer Tissue)中是否存在致病性突變，適用於乳癌、卵巢癌、輸卵管癌、腹膜漿液性癌、子宮內瘤、前列腺癌、胰臟癌等實體腫瘤。

普芮卡次世代BRCA1/2基因序列分析檢測為一定性檢測，可同時檢測人類BRCA1與BRCA2基因是否含有單核苷酸替換(SNVs)、片段缺失(deletions)、片段插入(Insertions)和小片段缺失插入(INDELs)變異。協助已診斷的癌症患者進行治療管理。

若有疑問請洽生化免疫組 分機1462/1412
115.10.13

--
臺北市立萬芳醫院-委託臺北醫學大學辦理
Taipei Municipal Wanfang Hospital
(Managed by Taipei Medical University)
醫學檢驗科 副主任兼生化免疫組長 盧錫潤
Laboratory Medicine Deputy director and Clinical Chemistry Leader
Hsi-Jun Lu
116臺北市文山區興隆路三段111號
No.111, Sec3, Hsing-Long Rd., Taipei, Taiwan 116
TEL: 02-29307930 分機1412
FAX: 02-5550-2868
Mail: 95079@w.tmu.edu.tw