

檢驗項目	廣泛型癌症基因檢測(次世代定序)		
檢體種類	FFPE 切片	檢驗方法	次世代基因定序
採檢體量	10 μm 組織切片 10 捲(含)以上	採集容器	1.5 ml 微量離心管
採檢注意事項	1. 每片檢體的表面積至少達到面積需大於 50 mm ² 。 2. 每片檢體至少有 25% 以上的腫瘤含量。		
輸送條件	病理科切片處理完後，由專員送達精準醫學實驗室。		
報告完成時間	收到合格檢體後 10 個工作天		
生物參考區間	1. genome 及 small variants (SNV、Indels) 以參考序列 GRCh37/hg19 為標準, structural variants (CNV、MSI、Rearrangements、TMB) 以參考序列 GRCh38 為標準。 2. 目標位點基因序列與參考序列一致時,表示該位點未偵測到基因變異,生物參考區間為「Not Detected」。 3. 報告閾值:以 5%基因變異頻率作為報告閾值。		
臨床決策值	目標基因位點被檢驗出具臨床意義之變異,或影響臨床治療時,則於檢驗報告中提供臨床參考。		
臨床意義	利用次世代定序技術平台，對腫瘤組織同時進行多種癌症基因變異分析，搭配專業生物資訊分析及與全球同步之癌症藥物資料庫，協助臨床醫師擬定最精準的量身訂作治療計畫及用藥選擇。本檢測為萃取石蠟包埋組織的 DNA，適合已開過刀已取出腫瘤組織的患者。		
干擾因素	組織存放過久或進行脫鈣過影響核酸品質、組織癌細胞比例過低不足 25%、組織檢體量不足。		
報告範圍	此基因檢測套組檢測範圍如下。 本檢測針對 324 個癌症相關基因進行分析，其中有 309 個基因偵測外顯子區域 (coding exonic region)之鹼基取代變異(substitutions)、插入/缺失變異(insertion deletions, InDels)及拷貝數變異(copy number alteration, CNAs)，及部分基因亦偵測內含子區域(intronic region)所產生的基因重排(gene rearrangement)；餘下 15 個基因則只偵測內含子區域(intronic region)所產生的基因重排(gene rearrangement)或啟動子區域(promoter region)。 1. 檢測基因		

ABL1、ACVR1B、AKT1、AKT2、AKT3、ALK、ALOX12B、AMER1 (FAM123B)、APC、AR、ARAF、ARFRP1、ARID1A、ASXL1、ATM、ATR、ATRX、AURKA、AURKB、AXIN1、AXL、BAP1、BARD1、BCL2、BCL2L1、BCL2L2、BCL6、BCOR、BCORL1、BCR、BRAF、BRCA1、BRCA2、BRD4、BRIP1、BTG1、BTG2、BTK、C11ORF30 (EMSY)、CALR、CARD11、CASP8、CBFB、CBL、CCND1、CCND2、CCND3、CCNE1、CD22、CD274 (PD-L1)、CD70、CD74、CD79A、CD79B、CDC73、CDH1、CDK12、CDK4、CDK6、CDK8、CDKN1A、CDKN1B、CDKN2A、CDKN2B、CDKN2C、CEBPA、CHEK1、CHEK2、CIC、CREBBP、CRKL、CSF1R、CSF3R、CTCF、CTNNA1、CTNNB1、CUL3、CUL4A、CXCR4、CYP17A1、DAXX、DDR1、DDR2、DIS3、DNMT3A、DOT1L、EED、EGFR、EP300、EPHA3、EPHB1、EPHB4、ERBB2、ERBB3、ERBB4、ERCC4、ERG、ERRFI1、ESR1、ETV4、ETV5、ETV6、EWSR1、EZH2、EZR、FAM46C、FANCA、FANCC、FANCG、FANCL、FAS、FBXW7、FGF10、FGF12、FGF14、FGF19、FGF23、FGF3、FGF4、FGF6、FGFR1、FGFR2、FGFR3、FGFR4、FH、FLCN、FLT1、FLT3、FOXL2、FUBP1、GABRA6、GATA3、GATA4、GATA6、GID4 (C17ORF39)、GNA11、GNA13、GNAQ、GNAS、GRM3、GSK3B、H3F3A、HDAC1、HGF、HNF1A、HRAS、HSD3B1、ID3、IDH1、IDH2、IGF1R、IKBKE、IKZF1、INPP4B、IRF2、IRF4、IRS2、JAK1、JAK2、JAK3、JUN、KDM5A、KDM5C、KDM6A、KDR、KEAP1、KEL、KIT、KLHL6、KMT2A (MLL)、KMT2D (MLL2)、KRAS、LTK、LYN、MAF、MAP2K1 (MEK1)、MAP2K2 (MEK2)、MAP2K4、MAP3K1、MAP3K13、MAPK1、MCL1、MDM2、MDM4、MED12、MEF2B、MEN1、MERTK、MET、MITF、MKNK1、MLH1、MPL、MRE11A、MSH2、MSH3、MSH6、MST1R、MTAP、MTOR、MUTYH、MYB、MYC、MYCL (MYCL1)、MYCN、MYD88、NBN、NF1、NF2、NFE2L2、NFKBIA、NKX2-1、NOTCH1、NOTCH2、NOTCH3、NPM1、NRAS、NT5C2、NTRK1、NTRK2、NTRK3、NUTM1、P2RY8、PALB2、PARK2、PARP1、PARP2、PARP3、PAX5、PBRM1、PDCD1 (PD-1)、PDCD1LG2 (PD-L2)、PDGFRA、PDGFRB、PDK1、PIK3C2B、PIK3C2G、PIK3CA、PIK3CB、PIK3R1、PIM1、PMS2、POLD1、POLE、PPARG、PPP2R1A、PPP2R2A、PRDM1、PRKAR1A、PRKCI、PTCH1、PTEN、PTPN11、PTPRO、QKI、RAC1、RAD21、RAD51、RAD51B、RAD51C、RAD51D、RAD52、RAD54L、RAF1、RARA、RB1、RBM10、REL、RET、RICTOR、RNF43、ROS1、RPTOR、RSPO2、SDC4、SDHA、SDHB、SDHC、SDHD、SETD2、SF3B1、SGK1、SLC34A2、SMAD2、SMAD4、SMARCA4、SMARCB1、SMO、SNCAIP、SOCS1、SOX2、SOX9、

	SPEN、SPOP、SRC、STAG2、STAT3、STK11、SUFU、SYK、 TBX3、TEK、TERC、TERT、TET2、TGFB2、TIPARP、 TMPRSS2、TNFAIP3、TNFRSF14、TP53、TSC1、TSC2、TYRO3、 U2AF1、VEGFA、VHL、WHSC1 (MMSET)、WHSC1L1、WT1、 XPO1、XRCC2、ZNF217、ZNF703 2. 腫瘤突變負荷量 (TMB) 3. 微衛星不穩定性 (MSI) 4. 雜合性缺失 (LOH)
--	---