

醫療財團法人病理發展基金會



台北病理中心

分子醫學採檢手冊

管 制 文 件

(103)台北市大同區重慶北路三段 146 號 2 樓

電話：(02)8596-2050 轉 201-213

傳真：(02)8596-2076

網址：www.tipn.org.tw

修訂日期：2023 年 08 月 17 日

台北病理中心

§ 目錄 §

內 容	頁 碼
一、檢驗項目一覽表	5
二、送檢須知	6
三、檢體採集	7
四、檢體需求量與運送條件	9
五、檢體拒收準則	11
六、各檢驗項目簡介	13
B 型肝炎病毒量檢測	13
B 型肝炎病毒 YMDD 抗藥性檢測	15
B 型肝炎病毒基因型檢測	16
C 型肝炎病毒量檢測	17
C 型肝炎病毒基因型檢測	18
乳癌 HER2/neu 螢光原位雜交 FISH 檢測	19
大腸癌 RAS 基因突變檢測	20
HLA-B*1502 基因檢測	24
HLA-B*5801 基因檢測	25
肺癌 Tissue EGFR 基因突變檢測 (cobas® EGFR Mutation Test v2)	26
UGT1A1*28 多型性檢測	28
人類乳突病毒核酸檢測 (HPV DNA Test)	29
BRAF 基因 V600 突變檢測 (Pyrosequencing)	31
肺癌 Plasma EGFR 基因突變檢測 (cobas® EGFR Mutation Test v2)	32
C 型肝炎病毒基因分型核酸檢測 (羅氏)	34
微星體不穩定檢測	35
ADH1B & ALDH2 酒精代謝基因檢測	36
肺癌 ROS1 螢光原位雜交 FISH 檢測	37
MGMT promoter 基因甲基化檢測	38
Archer FusionPlex Lung Panel for Illumina 次世代定序基因檢測	39
Archer VariantPlex CTL Panel for Illumina 次世代定序基因檢測	41
Archer VariantPlex BRCA Panel for Illumina 次世代定序基因檢測	43
BRCA1 與 BRCA2 多重連接探針擴增技術檢測	45
Ampliseq for Illumina Focus Panel 次世代定序基因檢測	47
PIK3CA 基因突變檢測 (RGQ MDx System)	49
微星體不穩定 MSI 檢測 (IDYLLA System)	50
BRAF 基因 V600 突變檢測 (MassARRAY)	51
肺癌多基因檢測 (AmoyDx)	52

台北病理中心

內 容	頁 碼
CYP2C9 基因檢測	56



管 制 文 件

台北病理中心

一、檢驗項目一覽表：

檢驗項目	健保碼	操作日	完成期限
B 型肝炎病毒量檢測	12184C	週三	六工作天
B 型肝炎病毒 YMDD 抗藥性檢測	-	週二	十工作天
B 型肝炎病毒基因型檢測	-	週二	十工作天
C 型肝炎病毒量檢測	12185C	週三	六工作天
C 型肝炎病毒基因型檢測	-	兩週執行 1 次	十工作天
乳癌 HER2/neu 螢光原位雜交 FISH 檢測	12195B	週二	十工作天
大腸癌 RAS 基因突變檢測	30104B	每週執行 2 次	八工作天
肺癌 Tissue EGFR 基因突變檢測	30101B	週二、四	七工作天
HLA-B*1502 基因檢測	12196B	週一、四	五工作天
HLA-B*5801 基因檢測	12213B	週四	七工作天
UGT1A1*28 多型性檢測	-	週三	八工作天
人類乳突病毒核酸檢測 (HPV DNA Test)	-	週三	七工作天
BRAF 基因 V600 突變檢測 (Pyrosequencing)	-	週三	八工作天
肺癌 Plasma EGFR 基因突變檢測	-	週四	七工作天
C 型肝炎病毒基因分型核酸檢測 (羅氏)	12202B	每週執行 1 次	八工作天
微星體不穩定檢測	-	週三	十工作天
ADH1B & ALDH2 酒精代謝基因檢測	-	週三	八工作天
肺癌 ROS1 螢光原位雜交 FISH 檢測	-	週四	十工作天
MGMT promoter 基因甲基化檢測	-	週三	十工作天
Archer FusionPlex Lung Panel for Illumina 次 世代定序基因檢測	-	N/A	十五工作天

台北病理中心

檢驗項目	健保碼	操作日	完成期限
Archer VariantPlex CTL Panel for Illumina 次世代定序基因檢測	-	N/A	十五工作天
Archer VariantPlex BRCA Panel for Illumina 次世代定序基因檢測	-	N/A	十五工作天
BRCA1 與 BRCA2 多重連接探針擴增技術檢測	-	N/A	十五工作天
Ampliseq for Illumina Focus Panel 次世代定序基因檢測	-	N/A	十五工作天
PIK3CA 基因突變檢測 (RGQ MDx System)	-	N/A	八工作天
微星體不穩定 MSI 檢測 (IDYLLA System)	-	N/A	三工作天
BRAF 基因 V600 突變檢測 (MassARRAY)	-	每週執行 2 次	八工作天
肺癌多基因檢測 (AmoyDx)	-	N/A	十四工作天
CYP2C9 基因檢測	-	週四	十工作天

協助研究用檢體之分析：本中心接受國內各學術機構及醫藥單位委託，協助處理研究用特殊項目之檢驗分析。

二、送檢須知：

1. 服務時間：週一至週五 08：30 - 17：00。
2. 檢體包裝：
 - 2.1 血液：檢體直立放置於貼有感染性標示之檢體放置塑膠桶，與保冷劑直立放置於保麗龍盒內封好，依儲存條件冷藏或冷凍運送，運送中禁止倒置造成滲漏。
 - 2.2 玻片：檢體置於玻片夾內並包裹防震空氣泡綿，貼上易碎品貼紙，室溫運送。
 - 2.3 石蠟包埋組織：檢體包裹在防震空氣泡綿，室溫運送。
 - 2.4 浸泡福馬林之組織：在容器之封口處以 paraffin 密封或外加夾鏈袋包裝，室溫運送。
 - 2.5 子宮頸細胞檢體：需用以下四種採集瓶擇一採集送檢。
 - 2.5.1 cobas PCR Cell Collection Media。
 - 2.5.2 PreservCyt Solution。
 - 2.5.3 SurePath Preservative Fluid。
 - 2.5.4 Roche Cell Collection Medium。
 - 2.6 Oral Swab 採檢完成放入專屬採集管內並關緊，室溫運送。

台北病理中心

3. 檢體收件方式：

3.1 定時收件：由本中心收檢業務員前往收件，收檢範圍為台北市及新北市。

3.2 自行送檢。

4. 檢體寄送方式：

台北地區以外的檢體，請以三層防護(密封容器、夾鏈袋、檢體袋)包裝妥當，連同送檢單直接寄往本中心 2 樓，送檢單請單獨放在夾鏈袋。須低溫保存之檢體，應配有保冷劑於保麗龍箱內，依儲存條件冷藏或冷凍送達。

5. 送檢單之填寫：

送檢單請用正楷清楚填寫送檢單位、病人識別之必要資料、採檢日期及檢驗項目。

6. 報告：

各項檢驗操作時間列於檢驗項目一覽表內，送檢單位可網路查詢報告。欲索取帳號密碼可與我們聯繫。

7. 送檢單位可選擇隨檢體收費、月結方式，本中心也提供郵政劃撥帳號、銀行帳號，以利送檢單位方便作業。

三、檢體採集：

1. 血液檢體：檢體上需含有採檢日期、病人識別之必要資料、檢體種類。

1.1 採血步驟

在採血部位上方繫上止血帶，以 75 % 酒精棉球(酒精過敏病人或乙醇檢驗者使用碘酒消毒)由內而外消毒採血部位，儘量以 21 或 22 號針頭作肘靜脈穿刺，依檢驗項目採適量血液，止血帶勿綁太緊或太久，一般以不超過 2 分鐘為宜，超過 2 分鐘未抽則應鬆開再繫，避免血液成分有所變化，抽取所需血量後將止血帶鬆開，拉出針頭以滅菌棉球壓住傷口 5 分鐘。

1.2 B、C 肝病毒量檢驗之血液檢體收集：

1.2.1 以紅頭管或紫頭管收集血液檢體，不可使用含肝素(heparin)抗凝劑之採血管。全血於(2 to 25) °C 可保存 24 小時。

1.2.2 採血後 24 小時內完成離心及分裝 serum 或 EDTA plasma。離心條件：(800 to 1600) x g、室溫、離心 20 分鐘。

1.2.3 檢體儲存條件：

1.2.3.1 B型肝炎病毒量檢測：

1) 全血：(2 to 25) °C，儲存 1 天。

2) serum 或 EDTA plasma：

台北病理中心

a) (25 to 30) °C，儲存3天。

b) (2 to 8) °C，儲存7天。

c) (-20 to -80) °C，儲存6週。

1.2.3.2 C型肝炎病毒量檢測：

1) 全血：(2 to 25) °C，儲存1天。

2) serum或EDTA plasma：

a) (2 to 8) °C，儲存3天。

b) (-20 to -80) °C，儲存6週。

1.2.4 檢體運送條件同檢體儲存條件。

1.3 HLA-B*1502、HLA-B*5801、UGT1A1*28、ADH1B & ALDH2、CYP2C9 之血液檢體收集：

1.3.1 需使用 EDTA (紫頭管) 為抗凝劑之全血檢體，不須離心。

1.3.2 不可使用含肝素(heparin)抗凝劑之採血管，不可使用溶血檢體。

1.3.3 冷藏(2 to 8) °C保存、運送。

1.4 肺癌 Plasma EGFR 基因突變檢測之血液檢體收集：

1.4.1 採血管使用種類：

檢驗項目 \ 採血管種類	各廠牌採血管所需採集之全血量	
	Cell-Free DNA Collection Tube (Roche)	Cell-Free DNA Blood Collection Tube (Streck)
肺癌 Plasma EGFR 基因突變檢測	8.5 mL	10 mL

1.4.2 採血完畢後，立即溫和的上下翻轉 8 至 10 次均勻混合。

1.4.3 室溫保存，並於三天內送至本中心。

1.4.4 運送時須於室溫下以隔熱海綿保護採血管。

1.5 Archer VariantPlex BRCA Panel for Illumina 次世代定序基因檢測、BRCA1 與 BRCA2 多重連接探針擴增技術檢測之血液檢體收集：

1.5.1 需使用 EDTA (紫頭管) 為抗凝劑之全血檢體，不須離心。

1.5.2 不可使用含肝素(heparin)抗凝劑之採血管，不可使用溶血檢體。

1.5.3 血液檢體請於採血後 48 小時內，以(2 to 8) °C冷藏保存及運送檢體。

2. 玻片檢體：請參閱各檢驗項目簡介。

3. 石蠟包埋檢體：以 10 %中性福馬林固定 6 至 72 小時。

4. 浸泡福馬林檢體：於 48 小時內送至本中心。

台北病理中心

5. Oral Swab 檢體：採檢前請先漱口，於口腔內膜兩邊各刮取 10 下，採集後應立即折斷並放入專屬採集管內確實關緊。

6. HPV DNA Test 之子宮頸細胞檢體：

6.1 Roche Cell Collection Medium、cobas PCR Cell Collection Media 與 PreservCytSolution：檢體從收集日起算存於(2 to 30) °C 最多可以保存 6 個月。已完成檢驗之檢體保存於室溫，2 個月。

6.2 運送條件同儲存條件。

四、檢體需求量與運送條件：

檢驗項目	檢體量	採集	運送
B 型肝炎病毒量檢測	2 mL serum/ EDTA plasma	紅頭管、紫頭管	同檢體儲存條件
B 型肝炎病毒 YMDD 抗藥性檢測	2 mL serum/ EDTA plasma	紅頭管、紫頭管	同檢體儲存條件
B 型肝炎病毒基因型檢測	2 mL serum/ EDTA plasma	紅頭管、紫頭管	同檢體儲存條件
C 型肝炎病毒量檢測	2 mL serum/ EDTA plasma	紅頭管、紫頭管	同檢體儲存條件
C 型肝炎病毒基因型檢測	2 mL serum/ EDTA plasma	紅頭管、紫頭管	同檢體儲存條件
乳癌 HER2/neu 螢光原位雜交 FISH 檢測	3 片組織免疫空白片	H&E/FISH 用	室溫
大腸癌 RAS 基因突變檢測	1 片組織空白片/ 5 片於 1 管 eppendorf 共 2 管	H&E/DNA 萃取用	室溫
肺癌 Tissue EGFR 基因突變檢測	6 片組織空白片	H&E/DNA 萃取用	室溫
HLA-B*1502 基因檢測	2 mL 全血	紫頭管	(2 to 8) °C
HLA-B*5801 基因檢測	2 mL 全血	紫頭管	(2 to 8) °C
UGT1A1*28 多型性檢測	2 mL 全血	紫頭管	(2 to 8) °C
人類乳突病毒核酸檢測 (HPV DNA Test)	N/A	cobas PCR Cell Collection Media / PreservCyt Solution / Roche Cell Collection Medium	(2 to 30) °C
BRAF 基因 V600 突變檢測 Pyrosequencing)	6 片組織空白片	H&E / DNA 萃取用	室溫
肺癌 Plasma EGFR 基因突變檢測	8.5mL 全血 / 10mL 全血	Cell-Free DNA Collection Tube (Roche)/ Cell-Free DNA Blood Collection Tube(Streck)	室溫
C 型肝炎病毒基因分型核酸檢測 (羅氏)	2 mL serum/ EDTA plasma	紅頭管、紫頭管	同檢體儲存條件
微星體不穩定檢測	6 片組織空白片	H&E/DNA 萃取用	室溫
ADH1B & ALDH2 酒精代謝基因檢測	2 mL 全血 / 口腔黏膜組織	紫頭管 / Oral swab	(2 to 8) °C / 室溫
肺癌 ROS1 螢光原位雜交 FISH 檢測	3 片組織免疫空白片	H&E/FISH 用	室溫
MGMT promoter 基因甲基化檢測	6 片組織空白片	H&E/DNA 萃取用	室溫

台北病理中心

檢驗項目	檢體量	採集	運送
Archer FusionPlex Lung Panel for Illumina 次世代定序基因檢測	9 片組織空白片	H&E/RNA 萃取用	室溫
Archer VariantPlex CTL Panel for Illumina 次世代定序基因檢測	9 片組織空白片	H&E/DNA 萃取用	室溫
Archer VariantPlex BRCA Panel for Illumina 次世代定序基因檢測	9 片組織空白片 / 2 mL 全血	H&E/DNA 萃取用 / 紫頭管	室溫 / (2 to 8) °C
BRCA1 與 BRCA2 多重連接探針擴增技術檢測	9 片組織空白片 / 2 mL 全血	H&E/DNA 萃取用 / 紫頭管	室溫 / (2 to 8) °C
Ampliseq for Illumina Focus Panel 次世代定序基因檢測	10 片組織空白片	H&E / DNA、RNA 萃取用	室溫
PIK3CA 基因突變檢測 (RGQ MDx System)	5 片組織空白片	H&E / DNA 萃取用	室溫
微星體不穩定 MSI 檢測 (IDYLLA System)	6 片組織空白片	H&E / DNA 萃取用	室溫
BRAF 基因 V600 突變檢測 (MassARRAY)	1 片組織空白片 / 5 片於 1 管 eppendorf 共 2 管	H&E/DNA 萃取用	室溫
肺癌多基因檢測 (AmoyDx)	Surgical FFPE tissue scrolls : 9 片組織空白片。 Biopsy FFPE tissue scrolls : 13 片組織空白片。	H&E/RNA 及 DNA 萃取用	室溫
CYP2C9 基因檢測	2 mL 全血	紫頭管	(2 to 8) °C

五、檢體拒收準則：

1. 血液檢體：

- 1.1 檢體外漏。
- 1.2 未依要求狀態下運送。
- 1.3 檢體不足。
- 1.4 嚴重溶血檢體。

2. 玻片檢體：

- 2.1 玻片碎裂。
- 2.2 組織脫落。
- 2.3 組織腫瘤細胞含量不足：
 - 2.3.1 大腸癌 RAS Tumor content < 10 %。
 - 2.3.2 肺癌 EGFR Tumor content < 10 %。
 - 2.3.3 乳癌 HER2 FISH < 20 顆可觀察之腫瘤細胞。
 - 2.3.4 BRAF 基因 V600 突變檢測 Tumor content < 10 %。
 - 2.3.5 微星體不穩定檢測腫瘤細胞 < 20 %。
 - 2.3.6 肺癌 ROS1 < 50 顆可觀察之腫瘤細胞。
 - 2.3.7 Archer FusionPlex Lung Panel for Illumina 次世代定序基因檢測腫瘤細胞 < 10 %。
 - 2.3.8 Archer VariantPlex CTL Panel for Illumina 次世代定序基因檢測腫瘤細胞 < 10 %。
 - 2.3.9 Archer VariantPlex BRCA Panel for Illumina 次世代定序基因檢測腫瘤細胞 < 10 %。
 - 2.3.10 BRCA1 與 BRCA2 多重連接探針擴增技術檢測腫瘤細胞 < 10 %。
 - 2.3.11 Ampliseq for Illumina Focus Pane 次世代定序基因檢測腫瘤細胞 < 10 %。
 - 2.3.12 PIK3CA 基因突變檢測 (RGQ MDx System) 腫瘤細胞 < 10 %。
 - 2.3.13 肺癌多基因檢測 (AmoyDx) 腫瘤細胞 < 20 %。

3. 子宮頸細胞檢體：

- 3.1 未依規範之採集瓶送檢。
- 3.2 檢體外漏。
- 3.3 未依要求狀態下運送。
- 3.4 檢體不足。
- 3.5 檢體若有明顯可見血液而呈現深紅色或褐色(Roche Cell Collection Medium、cobas PCR Cell Collection Media 或 PreservCyt solution 內血液濃度超過 2 %)可能會有偽陰性結果。

4. Oral Swab 檢體：

- 4.1 專屬採集管未能確實關緊。

台北病理中心

5. 福馬林浸泡組織檢體：

5.1 10 %中性福馬林固定時間 < 6 小時或超過 72 小時。



管 制 文 件

台北病理中心

六、各檢驗項目簡介

檢驗項目 中文名稱	HBV DNA Quantitation B 型肝炎病毒量檢測
健保代碼	12184C
健保點數	2000
參考範圍	<20 IU/mL 報告說明： 1. 量測範圍：(20 to 170,000,000) IU/mL；(116 to 989,400,000) copies/mL。 2. 檢測結果為<20 IU/mL (<116 copies/mL)：可偵測到病毒，值小於偵測極限。 3. 檢測結果為 TND：Target Not Detected，無偵測到病毒。
單位	IU/mL；(copies/mL)
檢體種類	Serum/EDTA plasma
檢體量	2 mL
保存方法	見注意事項 4.
操作時間	週三
檢驗方法	即時定量聚合酶連鎖反應
儀器機型	Roche COBAS Taqman48 分析儀/ Roche COBAS AmpliPrep
臨床意義	一般而言，e 抗原為陽性者，表示有大量病毒複製中，依照現行中央健保局 B 型肝炎治療給付規定，HBV DNA>20000 IU/mL 且 ALT 大於正常值兩倍以上者，則需使用抗病毒制劑治療。若只有 e 抗原檢測為陰性，但是肝功能仍持續異常者，可能是因為 B 型肝炎病毒之前核心區(pre-core mutant)或核心啟動區(core promoter)發生突變，這種病毒會停止或減少 e 抗原的產生，無法經由檢驗 e 抗原的存在與否來判斷病毒是否正在複製中，則需要用 Real-Time PCR 進一步檢測 HBV DNA，若 HBV DNA>2000 IU/mL 且 ALT 大於正常值兩倍以上者，則亦需使用抗病毒制劑治療。 1. 治療前測知血液中病毒濃度，並配合其他生化免疫指標，評估治療最佳時機與策略。 2. 治療中每 3 個月進行監測，藉由血液中病毒濃度的下降情況，可判斷治療是否有效。若治療中病毒量遽升達 10 倍以上(one log)者，則須考量病毒已出現抗藥突變株，應調整治療用藥。 3. 偵測藥物治療一段時間後之血液中病毒濃度並配合其他生化免疫指標可作為評估停藥時機。 4. 停藥後仍繼續追蹤病毒是否有反彈情形，預後狀況是否保持良好之持續性療效(SVR:sustained virus response)。
注意事項	1. 檢體上需含有採檢日期、病人識別之必要資料、檢體種類。 2. 以紅頭管或紫頭管收集血液檢體，不可使用含肝素(heparin)抗

台北病理中心

	凝劑之採血管。 3. 採血後24小時內完成離心及分裝serum或EDTA plasma。離心條件：(800 to 1600) x g、室溫、離心20分鐘。 4. 儲存條件： 4.1 全血：(2 to 25) °C，儲存1天。 4.2 serum或EDTA plasma： 4.2.1 (25 to 30) °C，儲存3天。 4.2.2 (2 to 8) °C，儲存7天。 4.2.3 (-20 to 80) °C，儲存6週。 5. 運送條件同儲存條件。
--	---



管 制 文 件

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	HBV YMDD B 型肝炎病毒 YMDD 抗藥性檢測
健保代碼	無
健保點數	無
參考範圍	N/A 報告說明：YIDD / YVDD/(var)M ⁵²⁸
單位	無
檢體種類	Serum/EDTA plasma
檢體量	2 mL
保存方法	見注意事項 4.
操作時間	週二
檢驗方法	定序分析 B 型肝炎病毒 rtM204 位置突變序列
儀器機型	TP100 Thermal Cycler, ABI 3100
臨床意義	1. YMDD(tyrosine-methionine-aspartate-aspartate)是 4 個氨基酸的縮寫，該 4 個氨基酸位於 HBV 之 DNA 聚合酶上。 YMDD(rtM204)為 Lamivudine（干安能）的主要作用位點，如果該位點發生突變，就稱為 YMDD 變異。最常見的 YMDD 變異是 M(蛋氨酸)被 V(纈氨酸) (rtM204V)或 I(異亮氨酸) (rtM204I)取代，分別稱為 YVDD 或 YIDD 變異。一旦發生了 YMDD 變異，Lamivudine（干安能）對 HBV 之 DNA 的抑制作用就大大降低，因此發生 Lamivudine（干安能）抗藥性。目前可以定序方法檢測 HBV 病毒位置 rtM204V 或 rtM204I 的突變，以檢測出是否為抗藥性病毒株，以為臨床用藥的參考。 2. HBV 對目前常用之口服抗病毒藥劑，如干安能、干適能、貝樂克等，長期使用後會出現不同點突變之抗藥株 (lamivudine :rtL180V/I, rtM204I/V ; adefovir :rtA181T/V, rtN236T ; entecavir : rtS202G/I) ，是否須一併考量檢驗。
注意事項	1. 檢體上需含有採檢日期、病人識別之必要資料、檢體種類。 2. 以紅頭管或紫頭管收集血液檢體，不可使用含肝素(heparin)抗凝劑之採血管。 3. 採血後24小時內完成離心及分裝serum或EDTA plasma。離心條件：(800 to 1600) x g、室溫、離心20分鐘。 4. 儲存條件： 4.1 全血：(2 to 25) °C，儲存1天。 4.2 serum或EDTA plasma： 4.2.1 (25 to 30) °C，儲存3天。 4.2.2 (2 to 8) °C，儲存7天。 4.2.3 (-20 to -80) °C，儲存6週。 5. 運送條件同儲存條件。 6. 該項檢驗前需確認病毒量達10⁴ IU/mL。 7. 外送大安聯合醫事檢驗所。

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	HBV Genotyping B 型肝炎病毒基因型檢測
健保代碼	無
健保點數	無
參考範圍	N/A 報告說明：B / C
單位	無
檢體種類	Serum/EDTA plasma
檢體量	2 mL
保存方法	見注意事項 4.
操作時間	週二
檢驗方法	定序分析病毒 S-region 基因序列
儀器機型	ProFlex PCR System, ABI 3100
臨床意義	已知的 B 型肝炎病毒基因型多達 8 種，台灣以 B 及 C 型為主。 基因型為 C 的患者，較 B 者的肝病狀況容易惡化，產生肝癌與肝硬化的風險，是基因型 B 的 2.5 到 3 倍。
注意事項	1. 檢體上需含有採檢日期、病人識別之必要資料、檢體種類。 2. 以紅頭管或紫頭管收集血液檢體，不可使用含肝素(heparin)抗凝劑之採血管。 3. 採血後24小時內完成離心及分裝serum或EDTA plasma。離心條件：(800 to 1600) x g、室溫、離心20分鐘。 4. 儲存條件： 4.1 全血：(2 to 25) °C，儲存1天。 4.2 serum或EDTA plasma： 4.2.1 (25 to 30) °C，儲存3天。 4.2.2 (2 to 8) °C，儲存7天。 4.2.3 (-20 to -80) °C，儲存6週。 5. 運送條件同儲存條件。 6. 該項檢驗前需確認病毒量達 10⁴ IU/mL。 7. 外送大安聯合醫事檢驗所。

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	HCV RNA Quantitation C 型肝炎病毒量檢測
健保代碼	12185C
健保點數	2200
參考範圍	<15 IU/mL 報告說明： 1. 量測範圍：(15 to 100,000,000) IU/mL；(41 to 270,000,000) copies/mL。 2. 檢測結果為<15 IU/mL (<41 copies/mL)：可偵測到病毒，值小於偵測極限。 3. 檢測結果為 TND：Target Not Detected，無偵測到病毒。
單位	IU/mL；(copies/mL)
檢體種類	Serum/EDTA plasma
檢體量	2 mL
保存方法	見注意事項 4.
操作時間	週三
檢驗方法	即時定量聚合酶連鎖反應
儀器機型	Roche COBAS Taqman48 分析儀/ Roche COBAS AmpliPrep
臨床意義	1. 治療前測知血液中病毒濃度，並配合其他生化免疫指標，評估治療最佳時機與策略。治療前若為低濃度病毒量，其療效較佳。 2. 治療中每 3 個月進行監測，藉由血液中病毒濃度的下降情況，可判斷治療是否有效。例如：若於治療四週後可達成快速病毒反應(rapid virus response)，則療效較佳，且療程可縮短至 24 週。 3. 偵測藥物治療一段時間後之血液中病毒濃度並配合其他生化免疫指標可作為評估停藥時機。(C 型肝炎之治療期間較為固定，療程結束後檢測病毒量可作為若復發時之參考點。) 4. 停藥後仍繼續追蹤病毒是否有反彈情形，預後狀況是否保持良好之持續性療效(SVR:sustained virus response)。
注意事項	1. 檢體上需含有採檢日期、病人識別之必要資料、檢體種類。 2. 以紅頭管或紫頭管收集血液檢體，不可使用含肝素(heparin)抗凝劑之採血管。 3. 採血後24小時內完成離心及分裝serum或EDTA plasma。離心條件：(800 to 1600) x g、室溫、離心20分鐘。 4. 儲存條件： 4.1 全血：(2 to 25) °C，儲存1天。 4.2 serum或EDTA plasma： 4.2.1 (2 to 8) °C，儲存3天。 4.2.2 (-20 to -80) °C，儲存6週。 5. 運送條件同儲存條件。

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	HCV Genotyping C 型肝炎病毒基因型檢測
健保代碼	無
健保點數	無
參考範圍	N/A 報告說明：1a / 1b / 1 / 2 / 3 / 4 / 5 / 6 / invalid
單位	無
檢體種類	Serum/EDTA plasma
檢體量	2 mL
保存方法	見注意事項 4.
操作時間	兩週執行 1 次
檢驗方法	定序分析病毒 5'UTR 基因序列
儀器機型	ProFlex PCR System, ABI3100
臨床意義	1. C 型肝炎病毒共有 6 種基因型（第 1 型到第 6 型），台灣第 1 型佔了所有 C 型肝炎病毒的 50%，其次是第 2 型和第 3 型。 2. 干擾素治療 C 型肝炎的效果在基因型第 1 型最差，只有(40 to 60) %的治療效果；而非第 1 型的治療效果，則可高達(60 to 80) %，所以確定是哪一種基因型，是重要的治療參考，決定治療時間的長短。
注意事項	1. 檢體上需含有採檢日期、病人識別之必要資料、檢體種類。 2. 以紅頭管或紫頭管收集血液檢體，不可使用含肝素(heparin)抗凝劑之採血管。 3. 採血後24小時內完成離心及分裝serum或EDTA plasma。離心條件：(800 to 1600) x g、室溫、離心20分鐘。 4. 儲存條件： 4.1 全血：(2 to 25) °C，儲存1天。 4.2 serum或EDTA plasma： 4.2.1 (2 to 8) °C，儲存3天。 4.2.2 (-20 to -80) °C，儲存6週。 5. 運送條件同儲存條件。 6. 該項檢驗前需確認病毒量達 10^4 IU/mL。 7. 此為研究計畫案專用。 8. 定序外送至基因飛躍科技有限公司。

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	HER2/neu FISH 乳癌 HER2/neu 螢光原位雜交 FISH 檢測
健保代碼	12195B
健保點數	10400
參考範圍	N/A 報告說明：Negative / Positive / Indeterminate
單位	無
檢體種類	福馬林固定石蠟包埋人類乳房腫瘤組織
檢體量	1. 組織免疫玻片 3 片 (3μm)，1 片染 H&E 染色用，2 片 FISH 操作。 2. 需含有 20 個可供觀察判讀的腫瘤細胞。
保存方法 (檢體前處理)	1. 檢體必須盡快置入 10 % 中性福馬林液固定，固定時間必須 > 6 小時，且不超過 72 小時。固定好的玻片保存於室溫。 2. 超過 6 星期以上的組織免疫玻片，不建議使用。
操作時間	週二
檢驗方法	螢光原位雜交 (FISH)
儀器機型	Thermobrite 原位雜交溫控儀 VP2000 組織前處理儀 NIKON 50i 螢光顯微鏡
臨床意義	乳癌患者中約有 3 成的病患腫瘤細胞 HER2/neu 基因會有擴增的現象，此類患者的疾病進程與癒後都較差。 治療前檢測 HER2/neu 基因是否有擴增，以配合標靶藥物的治療
注意事項	1. 烤片溫度請勿超過 60 °C。 2. 玻片上請標示 H&E 或 FISH 用。 3. FISH 請務必使用組織免疫玻片。 4. 染色檢體不宜進行檢測：小組織如針切片 (needle biopsy)，處理成蠟塊前如曾進行邊緣染色，此類檢體在最後螢光觀察時會有很強的螢光背景，通常會造成紅點無法清楚被識別並計算，可能造成偽陰性。 5. 脫鈣檢體不宜進行檢測。 6. 若檢體結果無法判讀，以退件處理；補件僅限一次。

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	RAS mutations assay 大腸癌 RAS 基因突變檢測
健保代碼	30104B
健保點數	8872
參考範圍	N/A 報告說明：Not detected / Detected
單位	無
檢體種類	福馬林固定石蠟包埋大腸癌腫瘤組織
檢體量	1. 1 片組織空白切片(5 μ m)，用於 H&E stain。 2. 2 管 1.5 mL eppendorf，各放 5 捲組織空白切片(5 μ m)，用於 DNA 萃取。
保存方法 (檢體前處理)	檢體必須盡快置入 10 % 中性福馬林液固定，固定時間必須 > 6 小時，且不超過 72 小時。固定好的玻片保存於室溫。
操作時間	每週執行兩次
檢驗方法	MassARRAY (MALDI-TOF)
儀器機型	MassARRAY 4
臨床意義	治療前檢測 RAS 基因是否有突變，以配合標靶藥物的治療。
注意事項	1. Tumor content < 10 %，以退件處理。 2. 脫鈣檢體不宜進行檢測。 3. 固定不良之組織會造成 DNA 嚴重斷裂，不宜進行檢測。 4. 固定好之組織請於 48 小時內送達本中心。 5. 量測範圍如下：

台北病理中心

Gene	Exon	Codon	AA Mutation	CDS Mutation	LOB(%)	Cut-Off(%)
KRAS	2	12	p.G12C	c.34G>T	1.4	7.5
			p.G12R	c.34G>C	0.0	5
			p.G12S	c.34G>A	4.7	7.5
			p.G12A	c.35G>C	1.4	7.5
			p.G12D	c.35G>A	2.2	5
			p.G12V	c.35G>T	0.0	5
		13	p.G13C	c.37G>T	0.0	5
			p.G13R	c.37G>C	0.0	5
			p.G13S	c.37G>A	0.0	5
			p.G13A	c.38G>C	0.0	5
			p.G13D	c.38G>A	2.9	5
			p.G13V	c.38G>T	0.8	5
	3	59	p.A59T	c.175G>A	6.8	10
			p.A59G	c.176C>G	1.2	5
		61	p.Q61K	c.181C>A	0.8	5
			p.Q61E	c.181C>G	0.5	7.5
			p.Q61P	c.182A>C	0.0	5
			p.Q61L	c.182A>T	0.0	5
			p.Q61R	c.182A>G	0.5	5
			p.Q61H	c.183A>C	0.0	5
			p.Q61H	c.183A>T	0.2	5
	4	117	p.K117N	c.351A>C	0.7	5
			p.K117N	c.351A>T	0.7	5
		146	p.A146P	c.436G>C	2.2	7.5
			p.A146T	c.436G>A	5.8	7.5
			p.A146V	c.437C>T	5.7	10

台北病理中心

Gene	Exon	Codon	AA Mutation	CDS Mutation	LOB(%)	Cut-Off(%)
NRAS	2	12	p.G12C	c.34G>T	3.0	7.5
			p.G12R	c.34G>C	0.0	5
			p.G12S	c.34G>A	0.0	5
			p.G12A	c.35G>C	0.6	7.5
			p.G12D	c.35G>A	0.0	7.5
			p.G12V	c.35G>T	0.0	5
		13	p.G13C	c.37G>T	0.0	5
			p.G13R	c.37G>C	0.0	5
			p.G13S	c.37G>A	5.5	7.5
			p.G13A	c.38G>C	1.2	5
			p.G13D	c.38G>A	0.0	7.5
			p.G13V	c.38G>T	0.5	7.5
	3	59	p.A59T	c.175G>A	1.1	5
			p.A59G	c.176C>G	0.5	5
		61	p.Q61K	c.181C>A	1.3	5
			p.Q61E	c.181C>G	1.3	5
			p.Q61P	c.182A>C	0.5	5
			p.Q61L	c.182A>T	0.0	5
			p.Q61R	c.182A>G	1.2	5
			p.Q61H	c.183A>C	0.0	5
			p.Q61H	c.183A>T	0.0	5
	4	117	p.K117N	c.351G>T	1.8	7.5
			p.K117N	c.351G>C	0.8	7.5
		146	p.A146P	c.436G>C	0.0	5
			p.A146T	c.436G>A	1.7	5
			p.A146V	c.437C>T	0.0	5

台北病理中心

單一樣本出現多重突變：

在以下數種組合式突變型會被分析為多種突變型，請參照下表進行突變判讀。

報告判讀結果	解讀結果
KRAS p.G12C/c.34G>T KRAS p.G12V/c.35G>T	KRAS p.G12F/c.34-35GG>TT
KRAS p.G12R/c.34G>C KRAS p.G12A/c.35G>C	KRAS p.G12P/c.34-35GG>CC
KRAS p.G12S/c.34G>A KRAS p.G12D/c.35G>A	KRAS p.G12N/c.34-35GG>AA
KRAS p.G12S/c.34G>A KRAS p.G12V/c.35G>T	KRAS p.G12I/c.34-35GG>AT
KRAS p.G12R/c.34G>C KRAS p.G12V/c.35G>T	KRAS p.G12L/c.34-35GG>CT
KRAS p.G12C/c.34G>T KRAS p.G12D/c.35G>A	KRAS p.G12Y/c.34-35GG>TA
NRAS p.G12S/c.34G>A NRAS p.G12D/c.35G>A	NRAS p.G12N/c.34-35GG>AA
NRAS p.G12R/c.34G>C NRAS p.G12A/c.35G>C	NRAS p.G12P/c.34-35GG>CC
NRAS p.G13S/c.37G>A NRAS p.G13D/c.38G>A	NRAS p.G13N/c.37-38GG>AA
NRAS p.G13C/c.37G>T NRAS p.G13D/c.38G>A	NRAS p.G13Y/c.37-38GG>TA

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	HLA-B*1502 gene detection HLA-B*1502 基因檢測
健保代碼	12196B
健保點數	2648
參考範圍	Negative 報告說明：Negative / Positive
單位	無
檢體種類	全血 (EDTA，紫頭管)
檢體量	2 mL
保存方法	(2 to 8) °C
操作時間	週一、四
檢驗方法	即時聚合酶連鎖反應定性檢驗
儀器機型	cobas z 480
臨床意義	HLA-B*1502 基因被發現對於漢族血統者(Han Chinese)因使用卡巴氮平(Carbamazepine) 藥物而引起的史蒂芬強生症候群(Steven-Johnson Syndrome, SJS)及毒性上皮溶解(Toxic Epidermalnecrolysis, TEN)有關聯性。
注意事項	1. 不可使用含肝素(heparin)抗凝劑之採血管。 2. 溶血檢體無法進行檢驗。 3. 可能造成偽陽性結果之非HLA-B*1502基因型別HLA-B*1513, 1531, 1555, 1588, 1589, 1820, 9512, 9521, 9544, 9570 等共10型。

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	HLA-B*5801 gene detection HLA-B*5801 基因檢測
健保代碼	12213B
健保點數	2343
參考範圍	Negative 報告說明：Negative / Positive
單位	無
檢體種類	全血 (EDTA，紫頭管)
檢體量	2 mL
保存方法	(2 to 8) °C
操作時間	週四
檢驗方法	即時聚合酶連鎖反應定性檢驗
儀器機型	cobas z 480
臨床意義	HLA-B*5801基因被發現對於華人因使用異嘌呤醇(Allopurinol)藥物而引起SCAR(Severe Cutaneous Adverse Reactions：嚴重的皮膚不良反應，包括有史蒂芬強生症候群(Stevens-Johnson Syndrome, SJS)及毒性上皮溶解(Toxic Epidermal Necrolysis, TEN)等有很強的關聯性。
注意事項	1. 不可使用含肝素(heparin)抗凝劑之採血管。 2. 溶血檢體無法進行檢驗。 3. 可能造成偽陽性結果之非HLA-B*5801基因型別： HLA-B*5705, 5804, 5805, 5809, 5810, 5811, 5812, 5813, 5815, 5817, 5819, 5821, 5822, 5823, 5824, 5828等共16型。

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	Tissue EGFR mutations assay(cobas® EGFR Mutation Test v2) 肺癌 Tissue EGFR 基因突變檢測(cobas® EGFR Mutation Test v2)
健保代碼	30101B
健保點數	8252
參考範圍	N/A 報告說明： There was no variant detected in the <i>EGFR</i> gene / Detected
單位	無
檢體種類	福馬林固定石蠟包埋肺癌腫瘤組織
檢體量	6 片組織空白切片(5 µm)。1 片用於 H&E stain，5 片用於 DNA 萃取
保存方法 (檢體前處理)	檢體必須盡快置入 10 %中性福馬林液固定，固定時間必須>6 小時，且不超過 72 小時。固定好的玻片保存於室溫。
操作時間	週二、四
檢驗方法	即時聚合酶鏈鎖反應(Real-Time PCR)
儀器機型	cobas z 480
臨床意義	治療前檢測 EGFR 基因是否有突變，以配合標靶藥物的治療
注意事項	1. Tumor content< 10 %，以退件處理。 2. 脫鈣檢體不宜進行檢測。 3. 固定不良之組織會造成 DNA 嚴重斷裂，不宜進行檢測。 4. 固定之組織請於 48 小時內送達本中心。 5. 量測範圍如下：

台北病理中心

	Exon	EGFR Mutation Group	EGFR Nucleic Acid Sequence	HGVS* Protein Nomenclature	HGVS* Nucleotide Nomenclature	COSMIC ID ¹⁴
	Exon 18	G719X	2156G>C	LRG_304p1:p.(Gly719Ala)	LRG_304t1:c.2156G>C	6239
			2155G>A	LRG_304p1:p.(Gly719Ser)	LRG_304t1:c.2155G>A	6252
			2155G>T	LRG_304p1:p.(Gly719Cys)	LRG_304t1:c.2155G>T	6253
	Exon 19	Ex19Del	2240_2251del12	LRG_304p1:p.(Leu747_Thr751delinsSer)	LRG_304t1:c.2240_2251delTTAAGAGAAGCAA	6210
			2239_2247del9	LRG_304p1:p.(Leu747_Glu749del)	LRG_304t1:c.2239_2247delTTAAGAGAA	6218
			2238_2255del18	LRG_304p1:p.(Glu746_Ser752delinsAsp)	LRG_304t1:c.2238_2255delATTAAAGAGAAGCAACATC	6220
			2235_2249del15	LRG_304p1:p.(Glu746_Ala750del)	LRG_304t1:c.2235_2249delGGAATTAAGAGAAGC	6223
			2236_2250del15	LRG_304p1:p.(Glu746_Ala750del)	LRG_304t1:c.2236_2250delGAATTAAGAGAAGCA	6225
			2239_2253del15	LRG_304p1:p.(Leu747_Thr751del)	LRG_304t1:c.2240_2254delTAAGAGAAGCAACAT	6254
			2239_2256del18	LRG_304p1:p.(Leu747_Ser752del)	LRG_304t1:c.2239_2256delTTAAGAGAAGCAACATCT	6255
			2237_2254del18	LRG_304p1:p.(Glu746_Ser752delinsAla)	LRG_304t1:c.2237_2254delAATTAAGAGAAGCAACAT	12367
			2240_2254del15	LRG_304p1:p.(Leu747_Thr751del)	LRG_304t1:c.2240_2254delTAAGAGAAGCAACAT	12369
			2240_2257del18	LRG_304p1:p.(Leu747_Pro753delinsSer)	LRG_304t1:c.2240_2257delTAAGAGAAGCAACATCTC	12370
			2239_2248TTAAGAGAAG>C	LRG_304p1:p.(Leu747_Ala750delinsPro)	LRG_304t1:c.2239_2248delinsC	12382
			2239_2251>C	LRG_304p1:p.(Leu747_Thr751delinsPro)	LRG_304t1:c.2239_2251delinsC	12383
			2237_2255>T	LRG_304p1:p.(Glu746_Ser752delinsVal)	LRG_304t1:c.2237_2255delinsT	12384
			2235_2255>AAT	LRG_304p1:p.(Glu746_Ser752delinsIle)	LRG_304t1:c.2235_2255delinsAAT	12385
			2237_2252>T	LRG_304p1:p.(Glu746_Thr751delinsVal)	LRG_304t1:c.2237_2252delinsT	12386
			2239_2258>CA	LRG_304p1:p.(Leu747_Pro753delinsGln)	LRG_304t1:c.2239_2258delinsCA	12387
			2239_2256>CAA	LRG_304p1:p.(Leu747_Ser752delinsGln)	LRG_304t1:c.2239_2256delinsCAA	12403
			2237_2253>TTGCT	LRG_304p1:p.(Glu746_Thr751delinsValAla)	LRG_304t1:c.2237_2253delinsTTGCT	12416
			2238_2252>GCA	LRG_304p1:p.(Leu747_Thr751delinsGln)	LRG_304t1:c.2238_2252delinsGCA	12419
			2238_2248>GC	LRG_304p1:p.(Leu747_Ala750delinsPro)	LRG_304t1:c.2238_2248delinsGC	12422
			2237_2251del15	LRG_304p1:p.(Glu746_Thr751delinsAla)	LRG_304t1:c.2237_2251delAATTAAGAGAAGCAA	12678
			2236_2253del18	LRG_304p1:p.(Glu746_Thr751del)	LRG_304t1:c.2236_2253delGAATTAAGAGAAGCAACA	12728
			2235_2248>AATTC	LRG_304p1:p.(Glu746_Ala750delinsIlePro)	LRG_304t1:c.2235_2248delinsAATTC	13550
			2235_2252>AAT	LRG_304p1:p.(Glu746_Thr751delinsIle)	LRG_304t1:c.2235_2252delinsAAT	13551
			2235_2251>AATTC	LRG_304p1:p.(Glu746_Thr751delinsIlePro)	LRG_304t1:c.2235_2251delinsAATTC	13552
			2253_2276del24	LRG_304p1:p.(Ser752_Ile759del)	LRG_304t1:c.2253_2276delATCTCCGAAAGCCAACAA GGAAAT	13556
			2237_2257>TCT	LRG_304p1:p.(Glu746_Pro753delinsValSer)	LRG_304t1:c.2237_2257delinsTCT	18427
			2238_2252del15	LRG_304p1:p.(Leu747_Thr751del)	LRG_304t1:c.2240_2254delTAAGAGAAGCAACAT	23571
			2233_2247del15	LRG_304p1:p.(Lys745_Glu749del)	LRG_304t1:c.2233_2247delAAGGAATTAAGAGAA	26038
				Exon 20	S768I	2303G>T
T790M	2369C>T	LRG_304p1:p.(Thr790Met)			LRG_304t1:c.2369C>T	6240
Ex20Ins	2307_2308ins9GCC AGCGTG	LRG_304p1:p.(Ala767_Val769dup)			LRG_304t1:c.2300_2308dupCCAGCGTGG	12376
	2319_2320insCAC	LRG_304p1:p.(His773dup)			LRG_304t1:c.2317_2319dupCAC	12377
	2310_2311insGGT	LRG_304p1:p.(Asp770_Asn771insGly)			LRG_304t1:c.2310_2311insGGT	12378
	2311_2312ins9GCG TGGACA	LRG_304p1:p.(Ser768_Asp770dup)			LRG_304t1:c.2303_2311dupGCGTGGACA	13428
	2309_2310AC>CC AGCGTGGAT	LRG_304p1:p.(Ala767_Val769dup)			LRG_304t1:c.2309_2310delinsCCAGCGTGGAT	13558
Exon 21	L858R	2573T>G	LRG_304p1:p.(Leu858Arg)	LRG_304t1:c.2573T>G	6224	
		2573_2574TG>GT	LRG_304p1:p.(Leu858Arg)	LRG_304t1:c.2573_2574delinsGT	12429	
	L861Q	2582T>A	LRG_304p1:p.(Leu861Gln)	LRG_304t1:c.2582T>A	6213	

* HGVS – Human Genome Variation Society

* HGVS - Human Genome Variation Society

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	UGT1A1*28 polymorphism assay UGT1A1*28 多型性檢測
健保代碼	無
健保點數	無
參考範圍	N/A 報告說明：TA6/TA6 ; TA6/TA7 ; TA7/TA7
單位	無
檢體種類	全血 (EDTA，紫頭管)
檢體量	2 mL
保存方法	(2 to 8) °C
操作時間	週三
檢驗方法	Pyrosequencing
儀器機型	QIAGEN PyroMark Q24
臨床意義	UGT1A1*28 啟動子的基因多型性TA7/TA7 Homozygous和TA6/TA7 Heterozygous會使得UGT1A1酵素的活性低，進而造成帶有該基因型的大腸直腸癌患者在使用化療藥物上，如irinotecan，可能會產生較大的毒性副作用。
注意事項	1. 採血完成需立即混合均勻以避免凝血。 2. 不可使用含肝素(heparin)抗凝劑之採血管。

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	HPV DNA Test 人類乳突病毒核酸檢測
健保代碼	無
健保點數	無
參考範圍	HPV 基因型 16 DNA 鑑定：Negative。 HPV 基因型 18 DNA 鑑定：Negative。 HPV 基因型 31,33,35,39,45,51,52,56,58,59,66 68 DNA 鑑定：Negative。
單位	無
檢體種類	子宮頸細胞，需使用下列容器採集送檢（擇一）： 1. cobas PCR Cell Collection Media(Roche)。 2. PreservCyt Solution(Cytec)。 3. Roche Cell Collection Medium(Roche)。
檢體量	無
保存方法	使用 Roche Cell Collection Medium、cobas PCR Cell Collection Media 與 PreservCyt Solution 檢體於(2 to 30) °C，最多可以保存 6 個月。
操作時間	週三
檢驗方法	即時聚合酶鏈鎖反應(Real-Time PCR)
儀器機型	cobas 4800 system
臨床意義	1. 持續感染人類乳突病毒(human papillomavirus (HPV))是子宮頸癌和子宮頸癌前兆子宮頸上皮內贅瘤(cervical intraepithelial neoplasia (CIN))的主因。全世界99 %以上的子宮頸癌和HPV的存在有關。HPV是小型、無套膜、雙股DNA病毒，基因組將近有8000個核苷酸，超過118種不同的基因型，可以感染人類生殖器黏膜的約有40多種。然而，這些基因型中只有一部分(13至18個)和子宮頸癌及癌前病變(precursor lesion)有關，這些被稱之為高危險度的HPV。從國際癌症研究組織(International Agency of Research on Cancer (IARC))病例對照研究的數據分析，當此分析結果僅限於一些用良好有效的HPV偵測技術之研究，鱗狀上皮細胞子宮頸癌並有人類乳突病毒感染的混合勝算比(pooled OR (Odds Ratio)為158.2。在此項研究中，世界各地子宮頸癌混合勝算比的範圍從109至276。 2. 雖然持續感染高危險度的HPV是罹患子宮頸癌和癌前病變的一個必要條件，但只有很小比率的感染會進展成這種狀態。HPV經由性行為感染是極常見的，估計約有75 %的女性在某個時間點都曾暴露在HPV之下。然而，> 90 %被感染的女性將會發動有效的免疫反應並在6至24個月將感染清除，不會長期影響健康。感染任何型式的HPV都可能會產生子宮頸上皮內贅瘤(cervical intraepithelial neoplasm, CIN)，雖然當HPV感染解除時通常子宮頸上皮內贅瘤也會消失。

	3. 在已開發國家的子宮頸癌篩檢計畫中，已從1950年代中期將Pap抹片做為子宮頸癌早期偵測的首要工具。雖然在這些國家中Pap抹片顯著性地減少了子宮頸癌的死亡率，但是它須要經由經驗豐富的細胞病理學家來判讀，而且Pap抹片有高比例的偽陰性，是一個準確度比較差的檢測方法。在Pap抹片上觀察到的細胞不正常主要是因為HPV的感染；然而，多種發炎情形或採檢方式的不同都可能導致Pap結果的偽陽性。一個不正常Pap抹片的鑑別歸類法必須包括再檢、陰道鏡檢以及切片檢查。經組織學確認為高度病變發展成侵犯性的子宮頸癌，一定要以手術移除。 4. 要在體外培養HPV非常困難，並非所有感染HPV的病人都會有足以證明感染的抗體反應。Real-time PCR檢測HPV DNA是非侵入性的方法，其可偵測子宮頸是否存在HPV感染。使用人類乳突病毒核酸檢測可減少30歲之前或之後的NILM (Negative for intraepithelial lesions or malignancies)細胞學結果族群婦女與21歲以上ASC-US 族群婦女接受不必要的陰道鏡檢與治療。HPV DNA檢測偵測重度疾病的敏感度遠超過Pap抹片，由於其高度敏感性已經被確立，HPV DNA作為第一線篩檢試劑已經在一些篩檢計畫被提議與採用。
注意事項	1. 使用RepHresh陰道清潔產品已經被證實會使Roche Cell Collection Medium與PreservCyt Solution檢體產生偽陰性。 2. cobas 4800 HPV Test的引子及探針涵蓋HPV DNA高度保留區 (highly conserved regions)內的突變可能會造成偵測失敗。 3. PCR干擾物的存在可能會造成偽陰性或無效的結果。 4. 採檢方式及部位與抹片相同：將沾取檢體的採檢刷於打開的檢體罐內攪動10下，使細胞釋出，採檢刷即可丟棄，關緊檢體罐；若檢體罐的瓶口有裂縫不平滑，請勿使用立即更換檢體罐。

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	BRAF V600 mutations assay(Pyrosequencing) BRAF 基因 V600 突變檢測(Pyrosequencing)																							
健保代碼	無																							
健保點數	無																							
參考範圍	Not detected																							
單位	無																							
檢體種類	福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織																							
檢體量	切 6 片組織空白片(5 μm)，1 片用於 H&E stain、5 片用於 DNA 萃取。																							
保存方法 (檢體前處理)	檢體必須盡快置入 10 %中性福馬林液固定，固定時間必須>6 小時，且不超過 72 小時。固定好的玻片保存於室溫。																							
操作時間	週三																							
檢驗方法	Pyrosequencing																							
儀器機型	QIAGEN PyroMark Q24																							
臨床意義	治療前檢測 BRAF 基因是否有突變，以配合標靶藥物的治療。																							
注意事項	1. Tumor content<10 %，以退件處理。																							
	2. 脫鈣檢體不宜進行檢測。																							
	3. 固定不良之組織會造成 DNA 嚴重斷裂，不宜進行檢測。																							
	4. 固定好之組織請於 48 小時內送達本中心。																							
	5. 量測範圍如下：																							
	<table><tr><th>Gene</th><th>Exon</th><th>Codon</th><th>AA Mutation</th><th>CDS Mutation</th></tr><tr><td rowspan="6">BRAF</td><td rowspan="6">15</td><td rowspan="6">600</td><td>p.V600E</td><td>c.1799T>A</td></tr><tr><td>p.V600K</td><td>c.1798G>A/c.1799T>A</td></tr><tr><td>p.V600R</td><td>c.1798G>A/c.1799T>G</td></tr><tr><td>p.V600E2</td><td>c.1799T>A/c.1800G>A</td></tr><tr><td rowspan="2">p.V600D</td><td>c.1799T>A/c.1800G>T</td></tr><tr><td>c.1799T>A/c.1800G>C</td></tr></table>					Gene	Exon	Codon	AA Mutation	CDS Mutation	BRAF	15	600	p.V600E	c.1799T>A	p.V600K	c.1798G>A/c.1799T>A	p.V600R	c.1798G>A/c.1799T>G	p.V600E2	c.1799T>A/c.1800G>A	p.V600D	c.1799T>A/c.1800G>T	c.1799T>A/c.1800G>C
	Gene	Exon	Codon	AA Mutation	CDS Mutation																			
	BRAF	15	600	p.V600E	c.1799T>A																			
				p.V600K	c.1798G>A/c.1799T>A																			
				p.V600R	c.1798G>A/c.1799T>G																			
p.V600E2				c.1799T>A/c.1800G>A																				
p.V600D				c.1799T>A/c.1800G>T																				
				c.1799T>A/c.1800G>C																				

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	Plasma EGFR mutations assay (cobas® EGFR Mutation Test v2) 肺癌 Plasma EGFR 基因突變檢測(cobas® EGFR Mutation Test v2)
健保代碼	無
健保點數	無
參考範圍	N/A 報告說明： There was no variant detected in the <i>EGFR</i> gene / Detected
單位	無
檢體種類	全血 Cell-Free DNA Collection Tube(Roche)/ 全血 Cell-Free DNA Blood Collection Tube(Streck)
檢體量	8.5 mL/10 mL
保存方法	室溫
操作時間	週四
檢驗方法	即時聚合酶鏈鎖反應(Real-Time PCR)
儀器機型	cobas z 480
臨床意義	檢測 EGFR 基因是否有突變，以配合標靶藥物的治療
注意事項	1. 使用 Cell-Free DNA Collection Tube(Roche)或 Cell-Free DNA Blood Collection Tube(Streck)之採血管。 2. 採血完成需立即溫和的上下翻轉8至10次，混合均勻以避免凝血。 3. 運送時須於室溫下以隔熱海綿保護採血管，3天內送至本中心。 4. 量測範圍如下：

台北病理中心

	Exon	EGFR Mutation Group	EGFR Nucleic Acid Sequence	HGVS* Protein Nomenclature	HGVS* Nucleotide Nomenclature	COSMIC ID ¹⁴
	Exon 18	G719X	2156G>C	LRG_304p1:p.(Gly719Ala)	LRG_304t1:c.2156G>C	6239
			2155G>A	LRG_304p1:p.(Gly719Ser)	LRG_304t1:c.2155G>A	6252
			2155G>T	LRG_304p1:p.(Gly719Cys)	LRG_304t1:c.2155G>T	6253
	Exon 19	Ex19Del	2240_2251del12	LRG_304p1:p.(Leu747_Thr751delinsSer)	LRG_304t1:c.2240_2251delTTAAGAGAAGCAA	6210
			2239_2247del9	LRG_304p1:p.(Leu747_Glu749del)	LRG_304t1:c.2239_2247delTTAAGAGAA	6218
			2238_2255del18	LRG_304p1:p.(Glu746_Ser752delinsAsp)	LRG_304t1:c.2238_2255delATTAAAGAGAAGCAACATC	6220
			2235_2249del15	LRG_304p1:p.(Glu746_Ala750del)	LRG_304t1:c.2235_2249delGGAATTAAGAGAAGC	6223
			2236_2250del15	LRG_304p1:p.(Glu746_Ala750del)	LRG_304t1:c.2236_2250delGAATTAAGAGAAGCA	6225
			2239_2253del15	LRG_304p1:p.(Leu747_Thr751del)	LRG_304t1:c.2240_2254delTAAGAGAAGCAACAT	6254
			2239_2256del18	LRG_304p1:p.(Leu747_Ser752del)	LRG_304t1:c.2239_2256delTTAAGAGAAGCAACATCT	6255
			2237_2254del18	LRG_304p1:p.(Glu746_Ser752delinsAla)	LRG_304t1:c.2237_2254delAATTAAGAGAAGCAACAT	12367
			2240_2254del15	LRG_304p1:p.(Leu747_Thr751del)	LRG_304t1:c.2240_2254delTAAGAGAAGCAACAT	12369
			2240_2257del18	LRG_304p1:p.(Leu747_Pro753delinsSer)	LRG_304t1:c.2240_2257delTAAGAGAAGCAACATCTC	12370
			2239_2248TTAAGAGAAG>C	LRG_304p1:p.(Leu747_Ala750delinsPro)	LRG_304t1:c.2239_2248delinsC	12382
			2239_2251>C	LRG_304p1:p.(Leu747_Thr751delinsPro)	LRG_304t1:c.2239_2251delinsC	12383
			2237_2255>T	LRG_304p1:p.(Glu746_Ser752delinsVal)	LRG_304t1:c.2237_2255delinsT	12384
			2235_2255>AAT	LRG_304p1:p.(Glu746_Ser752delinsIle)	LRG_304t1:c.2235_2255delinsAAT	12385
			2237_2252>T	LRG_304p1:p.(Glu746_Thr751delinsVal)	LRG_304t1:c.2237_2252delinsT	12386
			2239_2258>CA	LRG_304p1:p.(Leu747_Pro753delinsGln)	LRG_304t1:c.2239_2258delinsCA	12387
			2239_2256>CAA	LRG_304p1:p.(Leu747_Ser752delinsGln)	LRG_304t1:c.2239_2256delinsCAA	12403
			2237_2253>TTGCT	LRG_304p1:p.(Glu746_Thr751delinsValAla)	LRG_304t1:c.2237_2253delinsTTGCT	12416
			2238_2252>GCA	LRG_304p1:p.(Leu747_Thr751delinsGln)	LRG_304t1:c.2238_2252delinsGCA	12419
			2238_2248>GC	LRG_304p1:p.(Leu747_Ala750delinsPro)	LRG_304t1:c.2238_2248delinsGC	12422
			2237_2251del15	LRG_304p1:p.(Glu746_Thr751delinsAla)	LRG_304t1:c.2237_2251delAATTAAGAGAAGCAA	12678
			2236_2253del18	LRG_304p1:p.(Glu746_Thr751del)	LRG_304t1:c.2236_2253delGAATTAAGAGAAGCAACA	12728
			2235_2248>AATTC	LRG_304p1:p.(Glu746_Ala750delinsIlePro)	LRG_304t1:c.2235_2248delinsAATTC	13550
			2235_2252>AAT	LRG_304p1:p.(Glu746_Thr751delinsIle)	LRG_304t1:c.2235_2252delinsAAT	13551
			2235_2251>AATTC	LRG_304p1:p.(Glu746_Thr751delinsIlePro)	LRG_304t1:c.2235_2251delinsAATTC	13552
			2253_2276del24	LRG_304p1:p.(Ser752_Ile759del)	LRG_304t1:c.2253_2276delATCTCCGAAAGCCAACAA GGAAAT	13556
			2237_2257>TCT	LRG_304p1:p.(Glu746_Pro753delinsValSer)	LRG_304t1:c.2237_2257delinsTCT	18427
			2238_2252del15	LRG_304p1:p.(Leu747_Thr751del)	LRG_304t1:c.2240_2254delTAAGAGAAGCAACAT	23571
			2233_2247del15	LRG_304p1:p.(Lys745_Glu749del)	LRG_304t1:c.2233_2247delAAGGAATTAAGAGAA	26038
				Exon 20	S768I	2303G>T
T790M	2369C>T	LRG_304p1:p.(Thr790Met)			LRG_304t1:c.2369C>T	6240
Ex20Ins	2307_2308ins9GCC AGCGTG	LRG_304p1:p.(Ala767_Val769dup)			LRG_304t1:c.2300_2308dupCCAGCGTGG	12376
	2319_2320insCAC	LRG_304p1:p.(His773dup)			LRG_304t1:c.2317_2319dupCAC	12377
	2310_2311insGGT	LRG_304p1:p.(Asp770_Asn771insGly)			LRG_304t1:c.2310_2311insGGT	12378
	2311_2312ins9GCG TGGACA	LRG_304p1:p.(Ser768_Asp770dup)			LRG_304t1:c.2303_2311dupGCGTGGACA	13428
	2309_2310AC>CC AGCGTGGAT	LRG_304p1:p.(Ala767_Val769dup)			LRG_304t1:c.2309_2310delinsCCAGCGTGGAT	13558
Exon 21	L858R	2573T>G	LRG_304p1:p.(Leu858Arg)	LRG_304t1:c.2573T>G	6224	
		2573_2574TG>GT	LRG_304p1:p.(Leu858Arg)	LRG_304t1:c.2573_2574delinsGT	12429	
	L861Q	2582T>A	LRG_304p1:p.(Leu861Gln)	LRG_304t1:c.2582T>A	6213	

* HGVS – Human Genome Variation Society

* HGVS - Human Genome Variation Society

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	HCV Genotyping Test (Roche) C 型肝炎病毒基因分型核酸檢測(羅氏)
健保代碼	12202B
健保點數	2450
參考範圍	N/A 報告說明：1 / 2 / 3 / 4 / 5 / 6 / 1a / 1b / indeterminate / invalid
單位	無
檢體種類	Serum/EDTA plasma
檢體量	2 mL
保存方法	見注意事項 4.
操作時間	每週執行 1 次
檢驗方法	即時聚合酶鏈鎖反應(Real-Time PCR)
儀器機型	cobas 4800 system
臨床意義	1. C 型肝炎病毒共有 6 種基因型 (第 1 型到第 6 型)，台灣第 1 型佔了所有 C 型肝炎病毒的 50%，其次是第 2 型和第 3 型。 2. 干擾素治療 C 型肝炎的效果在基因型第 1 型最差，只有(40 to 60) %的治療效果；而非第 1 型的治療效果，則可高達(60 to 80) %，所以確定是哪一種基因型，是重要的治療參考，決定治療時間的長短。
注意事項	1. 檢體上需含有採檢日期、病人識別之必要資料、檢體種類。 2. 以紅頭管或紫頭管收集血液檢體，不可使用含肝素(heparin)抗凝劑之採血管。 3. 採血後24小時內完成離心及分裝serum或EDTA plasma。離心條件：(800 to 1600) x g、室溫、離心20分鐘。 4. 儲存條件： 4.1 全血：(2 to 25) °C，儲存1天。 4.2 serum或EDTA plasma： 4.2.1 (2 to 8) °C，儲存3天。 4.2.2 ≤-18 °C，儲存6週。 5. 運送條件同儲存條件。 6. 該項檢驗前需確認病毒量達1000 IU/mL。

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	Microsatellite instability detection 微星體不穩定檢測
健保代碼	無
健保點數	無
參考範圍	MSS 報告說明：MSS / MSI-L/ MSI-H
單位	無
檢體種類	福馬林固定石蠟包埋腫瘤組織
檢體量	6 片組織空白切片(5 μm)。1 片用於 H&E stain，5 片用於 DNA 萃取。
保存方法	室溫
操作時間	週三
檢驗方法	聚合酶連鎖反應及毛細管電泳定性檢驗
儀器機型	ProFlex PCR System, ABI 3730
臨床意義	微星體不穩定性(microsatellite instability, MSI)是指由於DNA在複製過程中，發生錯誤(replication error, RER)後修改鹼基錯誤配對的MMR(mismatch repair gene)基因突變，導致其修復功能消失，所引起簡單重複序列的增加或減少，也稱為RER陽性或RER表型。微星體不穩定性(microsatellite instability, MSI)是大腸癌發生的重要分子機制之一，約占sporadic大腸直腸癌之15%，對大腸直腸癌具有重要臨床意義。MSI也是遺傳性非息肉大腸直腸癌(HNPCC，林奇氏症Lynch syndrome)的診斷標記。又因MSI陽性的大腸直腸癌患者預後比起陰性者的表現較好，但對化學治療藥物(5-Fluorouracil)的效果較差，所以MSI也成為大腸直腸癌的預後和預測化療療效的標記。
注意事項	1. 腫瘤細胞<20%，以退件處理。 2. 脫鈣檢體不宜進行檢測。 3. 固定不良之組織會造成DNA嚴重斷裂，不宜進行檢測。 4. 固定之組織請於48小時內送達本中心。 5. 毛細管電泳外送至源資國際生物科技股份有限公司

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	ADH1B / ALDH2 polymorphism assay ADH1B & ALDH2 酒精代謝基因檢測
健保代碼	無
健保點數	無
參考範圍	ADH1B：ADH1B*1/*1，ADH1B*1/*2，ADH1B*2/*2 ALDH2：ALDH2*1/*1，ALDH2*1/*2，ALDH2*2/*2
單位	無
檢體種類	全血：紫頭管(EDTA tube)
檢體量	全血：2 mL
保存方法	全血：冷藏，冷藏運送(無法當天送檢者，冷藏保存檢體)
操作時間	週三下午操作
檢驗方法	Pyrosequencing
儀器機型	QIAGEN PyroMark Q24
臨床意義	藉由檢測酒精代謝相關基因，以了解每個人對酒精的代謝能力。受試者能夠更提早預防及規避不利因素對健康等的影響。經過基因檢測測出酒精代謝能力較弱的人，在日常生活中，就應該格外注意酒精可能引發的健康風險。
注意事項	1. 採血完成需立即混合均勻以避免凝血。 2. 不可使用含肝素(heparin)抗凝劑之採血管。 3. 退件條件：全血檢體溶血、凝血、體積少於1 mL

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	ROS1 FISH 肺癌 ROS1 螢光原位雜交 FISH 檢測
健保代碼	無
健保點數	無
參考範圍	N/A 報告說明：Negative / Positive / Not interpretable
單位	無
檢體種類	福馬林固定石蠟包埋人類肺腫瘤組織
檢體量	1. 組織免疫玻片 3 片 (厚 3 μ m)，1 片染 H&E 染色用，2 片 FISH 操作用。 2. 若檢體為 biopsy，每張 FISH 玻片上需放置 3 片以上蠟塊切片。 3. 需含有 50 個可供觀察判讀的腫瘤細胞。
保存方法 (檢體前處理)	1. 檢體必須盡快置入 10 % 中性福馬林液固定，固定時間必須 > 6 小時，且不超過 72 小時。固定好的玻片保存於室溫。 2. 超過 6 星期以上的組織免疫玻片，不建議使用。
操作時間	週四
檢驗方法	螢光原位雜交 (FISH)
儀器機型	Thermobrite 原位雜交溫控儀 VP2000 組織前處理儀 NIKON 50i 螢光顯微鏡
臨床意義	非小細胞肺癌患者中約有 1 % 的病患腫瘤細胞 ROS1 基因會有重組的現象，治療前檢測 ROS1 基因是否有重組的現象，以配合標靶藥物的治療。
注意事項	1. 烤片溫度請勿超過 60 $^{\circ}$ C 2. 玻片上請標示 H&E 或 FISH 用。 3. FISH 請務必使用組織免疫玻片。 4. 染色檢體不宜進行檢測：小組織如針切片(needle biopsy)，處理成蠟塊前如曾進行邊緣染色，此類檢體在最後螢光觀察時會有很強的螢光背景，通常會造成紅點無法清楚被識別並計算，可能造成偽陰性。 5. 脫鈣檢體不宜進行檢測。 6. 若檢體結果無法判讀，以退件處理；補件僅限一次。

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	MGMT promoter methylation status assay MGMT promoter 基因甲基化檢測
健保代碼	無
健保點數	無
參考範圍	Not detected
單位	無
檢體種類	福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織
檢體量	切 6 片組織空白片(5 μm)，1 片用於 H&E stain、5 片用於 DNA 萃取。
保存方法	檢體必須盡快置入 10 % 中性福馬林液固定，固定時間必須>6 小時，且不超過 72 小時。固定好的玻片保存於室溫。
操作時間	週三
檢驗方法	Pyrosequencing
儀器機型	QIAGEN PyroMark Q24
臨床意義	檢測 MGMT Promoter 基因是否有甲基化，以配合標靶藥物的治療。
注意事項	1. Tumor content<10 %，以退件處理。 2. 脫鈣檢體不宜進行檢測。 3. 固定不良之組織會造成 DNA 嚴重斷裂，不宜進行檢測。

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	Archer FusionPlex Lung Panel for Illumina Gene Test Archer FusionPlex Lung Panel for Illumina 次世代定序基因檢測
健保代碼	無
健保點數	無
參考範圍	N/A 報告說明： NO PATHOGENIC VARIANT DETECTED / PATHOGENIC VARIANT DETECTED
單位	無
檢體種類	福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織。
檢體量	福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織：9 片組織空白切片 (5 μm)。1 片用於 H&E stain，8 片用於 RNA 萃取。台北病理中心將會依照檢體實際狀況，可能向送檢單位要求更多 FFPE 切片。
保存方法 (檢體前處理)	1. 福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織：檢體必須盡快置入 10 % 中性福馬林液固定，固定時間必須 > 6 小時，且不超過 72 小時。固定好的玻片保存於室溫。
操作時間	N/A
檢驗方法	次世代定序 Next Generation Sequencing
儀器機型	Illumina MiSeq
臨床意義	Archer FusionPlex Lung Panel 是針對肺癌 (Lung Cancer) 病患設計的 NGS 基因檢驗項目，涵蓋 14 個重要且具有代表性的基因，藉由萃取腫瘤組織 RNA 可檢驗 ALK, BRAF, EGFR, FGFR1, FGFR2, FGFR3, KRAS, MET, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET, ROS1 融合基因 (Fusion Gene) 與 ALK, BRAF, EGFR, KRAS, RET, ROS1 部分 exon 的重要 hotspots；更包含 EGFR exon 2-7 skipping 與 MET exon 14 skipping。 這些基因會活化訊息傳遞路徑，影響細胞生長、分化、遷移、凋亡、存活和血管新生等重要生理功能，與細胞發育和腫瘤生長息息相關；也具有調控細胞型態、入侵和蛋白質降解的能力，一旦基因產生突變將可能導致正常生理功能失去控制、異常活化或細胞不正常增生，更可能影響特定藥物或療法的治療效果甚或導致不良預後。 建議在醫生診斷治療過程中，搭配此基因檢驗項目提供用藥與治療的參考。
檢測基因變異	1. 基因融合 (Fusion) 2. 小片段插入缺失 Small In/Del 3. 單核苷酸變異 SNVs
分析標準	1. Fusion QC : Average Unique RNA Start Sites per Control GSP2 ≥ 10.0 2. Variations QC : Average Unique RNA Start Sites per Control GSP2 ≥ 10.0

台北病理中心

定序靈敏度

注意事項

1. Fusion：針對已知 fusion，若存在 Quiver 資料庫中則判定為 fusion；針對未知 fusion，Quiver 資料庫無，則需 SS ≥ 3、Reads > 5、% Reads ≥ 10 才會判定為 fusion。

2. SNVs (≤ 5 bp) and In/Dels (≤ 30 bp)：Variant Allele Frequency (VAF) ≥ 5 %。

1. 腫瘤細胞 < 10 %，以退件處理。

2. 脫鈣檢體不宜進行檢測。

3. 固定不良之組織會造成 RNA 嚴重斷裂，不宜進行檢測。

4. 量測範圍如下：

Gene	Accession	Exon	Variant Type	Description
ALK	NM_004304	22, 23, 25	Mutation	T1151-C1156, F1174, L1196-S1206, G1269
ALK	NM_004304	2, 4, 6, 10, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 26	Fusion	5'
BRAF	NM_004333	15	Mutation	V600
BRAF	NM_004333	2, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 15, 16	Fusion	5'
BRAF	NM_004333	1, 3, 7, 8, 10, 13	Fusion	3'
EGFR	NM_005228	18, 19, 20, 21	Mutation	E709-G719, E746-L760, V774-G796, L858-L861
EGFR	NM_005228	7, 8, 9, 16, 19, 20,	Fusion	5'
EGFR	NM_005228	8	Exon 2-7 Skipping (EGFRvIII)	5'
EGFR	NM_005228	1, 24, 25	Fusion	3'
EGFR	NM_005228	1	Exon 2-7 Skipping (EGFRvIII)	3'
FGFR1	NM_015850	2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 17	Fusion	5'
FGFR1	NM_015850	12, 17	Fusion	3'
FGFR2	NM_000141	2, 5, 7, 8, 9, 10	Fusion	5'
FGFR2	NM_000141	16, 17	Fusion	3'
FGFR3	NM_000142	3, 5, 8, 9, 10	Fusion	5'
FGFR3	NM_000142	16, 17, 18	Fusion	3'
KRAS	NM_004985	2, 3	Mutation	G12-G13, Q61
MET	NM_000245	2, 4, 5, 6, 13, 14, 15, 16, 17, 21	Fusion	5'
MET	NM_000245	15	Exon 14 Skipping	5'
MET	NM_000245	2, 13	Fusion	3'
MET	NM_000245	13	Exon 14 Skipping	3'
NRG1	NM_013957	1, 8	Fusion	5'
NRG1	NM_004495	1, 2, 3, 4, 6	Fusion	5'
NRG1	NM_013962	1	Fusion	3'
NTRK1	NM_002529	2, 4, 6, 8, 10, 11, 12, 13	Fusion	5'
NTRK2	NM_006180	5, 7, 9, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17	Fusion	5'
NTRK3	NM_002530	4, 7, 10, 12, 13, 14, 15, 16	Fusion	5'
NTRK3	NM_001007156	15	Fusion	5'
NTRK3	NM_002530	13, 14, 15	Fusion	3'
RET	NM_020630	15,16	Mutation	A883, M918
RET	NM_020630	2, 4, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14	Fusion	5'
ROS1	NM_002944	38	Mutation	G2032
ROS1	NM_002944	2, 4, 7, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37	Fusion	5'

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	Archer VariantPlex CTL Panel for Illumina Gene Test Archer VariantPlex CTL Panel for Illumina 次世代定序基因檢測
健保代碼	無
健保點數	無
參考範圍	N/A 報告說明： NO PATHOGENIC VARIANT DETECTED / PATHOGENIC VARIANT DETECTED
單位	無
檢體種類	福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織。
檢體量	福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織：9 片組織空白切片 (5 μm)。 1 片用於 H&E stain，8 片用於 DNA 萃取。台北病理中心將會依照檢體實際狀況，可能向送檢單位要求更多 FFPE 切片。
保存方法 (檢體前處理)	1. 福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織：檢體必須盡快置入 10 % 中性福馬林液固定，固定時間必須 > 6 小時，且不超過 72 小時。固定好的玻片保存於室溫。
操作時間	N/A
檢驗方法	次世代定序 Next Generation Sequencing
儀器機型	Illumina MiSeq
臨床意義	Archer VariantPlex CTL Panel 是針對非小細胞肺癌 (Non-Small Cell Lung Cancer, NSCLC) 與甲狀腺癌 (Thyroid Carcer) 病患設計的 NGS 基因檢測項目，涵蓋 31 個重要且具有代表性的基因，藉由萃取腫瘤組織 DNA 可檢測 AKT1, ALK, BRAF, CCND1, CTNNB1, DDR2, EGFR, EIF1AX, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, GNAS, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MAP2K1, MDM2, MET, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, RET, ROS1, STK11, TERT, TP53, TSHR 等基因部分 exon 的重要 hotspots，含單核苷酸變異 (Single nucleotide variation, SNV)、小片段插入/缺失 (Small insertion/deletion, Small In/Del) 與部分基因的拷貝數變異 (Copy number variation, CNV)。此檢測平台適用福馬林固定石蠟包埋 (Formalin Fixed Paraffin Embedded, FFPE) 檢體。 目前已知這些基因的變異將會改變正常生理環境的訊息傳遞路徑，影響細胞生長、分化、存活和血管新生等重要生理功能，也會影響某些藥物的治療效果與預後。建議在醫生診斷治療過程中，搭配此基因檢測項目了解病患的基因變異尋找適合的治療方式，提供用藥的參考。
檢測基因變異	1. 單核苷酸變異 (Single nucleotide variation, SNV) 2. 小片段插入/缺失 (Small insertion/deletion, Small In/Del) 3. 拷貝數變異 (Copy number variation, CNV)
分析標準	1. Variations QC : Average Unique DNA Start Sites per GSP2 ≥ 50.0
定序靈敏度	SNVs and In/Dels (≤ 30 bp) : Variant Allele Frequency (VAF) ≥ 5 %

台北病理中心

	Copy Number Variation (CNV) : Copy Number fold change ≥ 3
注意事項	1. 腫瘤細胞 < 10 % , 以退件處理。 2. 脫鈣檢體不宜進行檢測。 3. 固定不良之組織會造成 DNA 嚴重斷裂, 不宜進行檢測。 4. 量測範圍如下:

Gene	Accession Number	Exon Number	SNV & Small Indel	CNV
AKT1	NM_005163	3, 6	yes	no
ALK	NM_004304	21, 22, 23, 25	yes	yes
BRAF	NM_004333	11, 15	yes	no
CCND1	NM_053056	n/a (intergenic)	no	yes
CTNNB1	NM_001904	3	yes	no
DDR2	NM_006182	12, 13, 14, 15, 16, 17, 18	yes	yes
EGFR	NM_005228	3, 7, 15, 18, 19, 20, 21	yes	yes
EIF1AX	NM_001412	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7	yes	no
ERBB2	NM_004448	10, 19, 20, 21, 24	yes	yes
FGFR1	NM_015850	4, 7, 8, 13, 15, 17	yes	yes
FGFR2	NM_000141	7, 9, 12, 14	yes	yes
FGFR3	NM_000142	7, 8, 9, 14, 15, 16, 18	yes	yes
GNAS	NM_000516	6, 7, 8, 9	yes	yes
HRAS	NM_005343	2, 3	yes	no
IDH1	NM_005896	3, 4	yes	no
IDH2	NM_002168	4	yes	no
KIT	NM_000222	2, 8, 9, 10, 11, 13, 14, 15, 17, 18	yes	yes
KRAS	NM_004985	2, 3, 4, 5	yes	yes
MAP2K1	NM_002755	2, 3	yes	no
MDM2	NM_002392	2, 3, 4, 6, 8, 10	no	yes
MET	NM_000245	2, 11, 14, 16, 19, 21	yes	yes
NRAS	NM_002524	2, 3, 4, 5	yes	yes
PDGFRA	NM_006206	12, 14, 15, 18, 23	yes	yes
PIK3CA	NM_006218	2, 5, 7, 8, 10, 14, 19, 21	yes	yes
PTEN	NM_000314	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9	yes	yes
RET	NM_020630	10, 11, 13, 14, 15, 16	yes	yes
ROS1	NM_002944	38	yes	no
STK11	NM_000455	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9	yes	yes
TERT	NM_198253	Promoter, 1	yes	no
TP53	NM_000546	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11	yes	yes
TSHR	NM_000369	10	yes	no

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	Archer VariantPlex BRCA Panel for Illumina Gene Test Archer VariantPlex BRCA Panel for Illumina 次世代定序基因檢測
健保代碼	無
健保點數	無
參考範圍	量測範圍如下： 1. BRCA1：exon 2 to exon 23 with + (40 to 349) bp flanking intronic regions。 2. BRCA2：exon 2 to exon 27 with + (25 to 235) bp flanking intronic regions。 3. PALB2：exon 1 to exon 13 with + (30 to 173) bp flanking intronic regions。 報告說明： NO PATHOGENIC VARIANT DETECTED / PATHOGENIC VARIANT DETECTED
單位	無
檢體種類	1. 福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織。 2. 全血 (EDTA，紫頭管)。
檢體量	1. 福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織：9 片組織空白切片 (5 μm)。1 片用於 H&E stain，8 片用於 DNA 萃取。台北病理中心將會依照檢體實際狀況，可能向送檢單位要求更多 FFPE 切片。 2. 全血：2 mL。
保存方法 (檢體前處理)	1. 福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織：檢體必須盡快置入 10 % 中性福馬林液固定，固定時間必須 > 6 小時，且不超過 72 小時。固定好的玻片保存於室溫。 2. 全血：(2 to 8) °C。
操作時間	N/A
檢驗方法	次世代定序 Next Generation Sequencing
儀器機型	Illumina MiSeq
臨床意義	Archer VariantPlex BRCA+PALB2 Panel 是針對乳癌 (Breast cancer) 與卵巢癌 (Ovarian cancer) 病患設計的 NGS 基因檢測項目，涵蓋三個促成遺傳性乳癌與卵巢癌症候群重要且具有代表性的基因 BRCA1、BRCA2 與 PALB2，屬於抑癌基因。其中 BRCA1 和 BRCA2 負責雙股 DNA 損壞的修復機轉；若這兩個基因其中之一發生缺陷，則雙股 DNA 受到攻擊斷裂後，會無法正確修復。當細胞內 DNA 壞損累積到一定程度，細胞就會發生癌變。PALB2 為英國劍橋大學研究發現可致乳癌的第三種基因，PALB2 基因變異和提高罹患乳癌、卵巢癌及胰臟癌的風險有關；當此基因發生突變而影響其正常功能時，可能會讓罹癌的風險提高，此基因變異將會遺傳到下一代，建議具有早發或是家族史的患者，在醫師的診治下接受遺傳諮詢並進行基因檢測，做為臨床預先評估標靶治療藥物的重要指標。

台北病理中心

檢測基因變異	1. 單核苷酸變異 (Single nucleotide variation, SNV) 2. 小片段插入/缺失 (Small insertion/deletion, Small In/Del)
分析標準	1. Variations QC : Average Unique DNA Start Sites per GSP2 ≥ 50.0
定序靈敏度	1. BRCA somatic (FFPE) SNVs and In/Dels (≤ 30 bp) : Variant Allele Frequency (VAF) $\geq 5\%$ 。 2. BRCA germline (whole blood) SNVs and In/Dels (≤ 30 bp) : Variant Allele Frequency (VAF) $\geq 20\%$
注意事項	1. 腫瘤細胞 $< 10\%$ ，以退件處理。 2. 脫鈣檢體不宜進行檢測。 3. 固定不良之組織會造成 DNA 嚴重斷裂，不宜進行檢測。 4. 血液檢體請於採血後 48 小時內，以(2 to 8) °C 冷藏保存及運送檢體；溶血檢體不宜進行檢測。



管 制 文 件

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	BRCA1 and BRCA2 MLPA Test BRCA1 與 BRCA2 多重連接探針擴增技術檢測
健保代碼	無
健保點數	無
參考範圍	量測範圍如下： 1. BRCA1：from 4.6 kb upstream exon 1 to exon 23。 2. BRCA2：from 1665 nucleotides upstream exon 1 to exon 27 and downstream N4BP2L1 gene。 報告說明： NO COPY NUMBER VARIATION DETECTED / COPY NUMBER VARIATION DETECTED
單位	無
檢體種類	1. 福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織。 2. 全血 (EDTA, 紫頭管)。
檢體量	1. 福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織：9 片組織空白切片 (5 μm)。 1 片用於 H&E stain, 8 片用於 DNA 萃取。台北病理中心將會依照檢體實際狀況, 可能向送檢單位要求更多 FFPE 切片。 2. 全血：2 mL。
保存方法 (檢體前處理)	1. 福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織：檢體必須盡快置入 10 % 中性福馬林液固定, 固定時間必須 > 6 小時, 且不超過 72 小時。 固定好的玻片保存於室溫。 2. 全血：(2 to 8) °C。
操作時間	N/A
檢驗方法	多重連接探針擴增技術 (Multiplex Ligation dependent Probe Amplification, MLPA)
儀器機型	Applied Biosystems® 3730 DNA Analyzer
臨床意義	BRCA1 與 BRCA2 多重連接探針擴增技術檢測是針對乳癌 (Breast cancer) 與卵巢癌 (Ovarian cancer) 病患而設計, BRCA1 及 BRCA2 分別位於人類第 17 對及第 13 對染色體上, 屬於抑癌基因 (tumor suppressor gene) 負責雙股 DNA 損壞的修復機轉、協助維持基因穩定, 同時有助於抑制腫瘤發生。若這兩個基因其中之一發生缺陷或變異, 則雙股 DNA 受到攻擊斷裂後, 會無法正確修復; 當細胞內 DNA 壞損累積到一定程度, 可能會讓罹癌的風險提高, 此基因變異也將會遺傳到下一代, 建議具有早發或是家族史的患者, 在醫師的診治下接受遺傳諮詢並進行檢測, 做為臨床預先評估標靶治療藥物的重要指標。
檢測基因變異	評估 BRCA1 和 BRCA2 基因的大片段變異, 含缺失 (Deletion) 與放大 (Amplification)。
分析標準	檢視同一病患四組試劑完成之 control region 是否有訊號, 且每一 control probe 訊號應近乎 1。
定序靈敏度	N/A

台北病理中心

注意事項	1. 腫瘤細胞 < 10 %，以退件處理。 2. 脫鈣檢體不宜進行檢測。 3. 固定不良之組織會造成 DNA 嚴重斷裂，不宜進行檢測。 4. 血液檢體請於採血後 48 小時內，以(2 to 8) °C 冷藏保存及運送檢體；溶血檢體不宜進行檢測。 5. 外送基因飛躍。
------	--



管制文件

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	Ampliseq for Illumina Focus Panel Gene Test Ampliseq for Illumina Focus Panel 次世代定序基因檢測
健保代碼	無
健保點數	無
參考範圍	N/A 報告說明： NO PATHOGENIC VARIANT DETECTED / PATHOGENIC VARIANT DETECTED
單位	無
檢體種類	福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織。
檢體量	福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織：10 片組織空白切片 (5 μm)。1 片用於 H&E stain，9 片用於 RNA 及 DNA 萃取。台北病理中心將會依照檢體實際狀況，可能向送檢單位要求更多 FFPE 切片。
保存方法 (檢體前處理)	福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織：檢體必須盡快置入 10 % 中性福馬林液固定，固定時間必須 > 6 小時，且不超過 72 小時。固定好的玻片保存於室溫。
操作時間	N/A
檢驗方法	次世代定序 Next Generation Sequencing
儀器機型	Illumina MiSeq
臨床意義	Ampliseq for Illumina Focus Panel 為針對癌症標靶用藥而設計的 NGS 基因檢測項目，涵蓋 52 個與肺癌、大腸癌、乳癌、卵巢癌、黑色素瘤、前列腺癌等多種癌別病患治療時與用藥相關的基因。透過萃取福馬林固定石蠟包埋 (Formalin Fixed Paraffin Embedded, FFPE) 檢體 DNA 與 RNA，可同步進行基因變異檢測，全面性的了解基因變異資訊。萃取後的 DNA 可用以檢測 AKT1, ALK, AR, BRAF, CDK4, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, FGFR2, FGFR3, GNA11, GNAQ, HRAS, IDH1, IDH2, JAK1, JAK2, JAK3, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MTOR, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, RAF1, RET, ROS1, SMO 等基因特定 exon 的重要 hotspots，包含單核苷酸變異 (Single nucleotide variation, SNV)、小片段插入/缺失 (Small insertion/deletion, Small In/Del) 與 ALK, AR, BRAF, CCND1, CDK4, CDK6, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, KIT, KRAS, MET, MYC, MYCN, PDGFRA, PIK3CA 基因的拷貝數變異 (Copy number variation, CNV)；萃取後的 RNA 也可檢測檢體中 ABL1, ALK, AKT3, AXL, BRAF, EGFR, ERBB2, ERG, ETV1, ETV4, ETV5, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PPARG, RAF1, RET, ROS1 等 fusion drivers 的基因融合 (Gene Fusion)，更包含 MET exon 14 skipping。隨著醫療的進步，NGS 基因檢測將不受限於傳統治療療程，可以為個人化治療找到合適的藥物。Ampliseq for Illumina Focus Panel 以 NGS 技術，解析腫瘤細胞的訊息傳遞路徑，找出有利於治療的

台北病理中心

	生物標記 (Biomarker)，透過建立全面性基因變異資訊可以了解可能產生的預後與對藥物的反應。建議在醫師診斷治療過程中，搭配此基因檢測項目將有助於制定精準的治療方針，幫助病患獲得更好的治療。																																																																																				
檢測基因變異	1. 單核苷酸變異 (Single nucleotide variation, SNV) 2. 小片段插入/缺失 (Small insertion/deletion, Small In/Del) 3. 拷貝數變異 (Copy number variation, CNV) 4. 基因融合 (Gene Fusion)																																																																																				
分析標準	Percent On-target Aligned Reads > 80 % Coverage Uniformity (percent of targets with > 0.2× mean coverage) > 95%																																																																																				
定序靈敏度	1. SNV and In/Del (< 25 bp)：Variant Allele Frequency (VAF) ≥ 5 %。 2. Fusion：Fusion Score cutoff ≥ 4。 3. Copy number variation (CNV)：Copy Number ≥ 3。																																																																																				
注意事項	1. 腫瘤細胞< 10 %，以退件處理。 2. 脫鈣檢體不宜進行檢測。 3. 固定不良之組織會造成核酸嚴重斷裂，不宜進行檢測。 4. 量測範圍如下： <table><tr><th colspan="2">DNA</th><th colspan="2">RNA</th></tr><tr><th>Hotspot genes</th><th>CNVs</th><th colspan="2">Fusion drivers</th></tr><tr><td>AKT1</td><td>JAK1</td><td>ALK</td><td>ABL1</td></tr><tr><td>ALK</td><td>JAK2</td><td>AR</td><td>RAF1</td></tr><tr><td>AR</td><td>JAK3</td><td>BRAF</td><td>RET</td></tr><tr><td>BRAF</td><td>KIT</td><td>CCND1</td><td>AXL</td></tr><tr><td>CDK4</td><td>KRAS</td><td>CDK4</td><td>BRAF</td></tr><tr><td>CTNNB1</td><td>MAP2K1</td><td>CDK6</td><td>EGFR</td></tr><tr><td>DDR2</td><td>MAP2K2</td><td>EGFR</td><td>ERBB2</td></tr><tr><td>EGFR</td><td>MET</td><td>ERBB2</td><td>ERG</td></tr><tr><td>ERBB2</td><td>MTOR</td><td>FGFR1</td><td>ETV1</td></tr><tr><td>ERBB3</td><td>NRAS</td><td>FGFR2</td><td>ETV4</td></tr><tr><td>ERBB4</td><td>PDGFRA</td><td>FGFR3</td><td>ETV5</td></tr><tr><td>ESR1</td><td>PIK3CA</td><td>FGFR4</td><td>FGFR1</td></tr><tr><td>FGFR2</td><td>RAF1</td><td>KIT</td><td>FGFR2</td></tr><tr><td>FGFR3</td><td>RET</td><td>KRAS</td><td>FGFR3</td></tr><tr><td>GNA11</td><td>ROS1</td><td>MET</td><td>MET</td></tr><tr><td>GNAQ</td><td>SMO</td><td>MYC</td><td>NTRK1</td></tr><tr><td>HRAS</td><td></td><td>MYCN</td><td>NTRK2</td></tr><tr><td>IDH1</td><td></td><td>PDGFRA</td><td>NTRK3</td></tr><tr><td>IDH2</td><td></td><td>PIK3CA</td><td>PDGFRA</td></tr></table>	DNA		RNA		Hotspot genes	CNVs	Fusion drivers		AKT1	JAK1	ALK	ABL1	ALK	JAK2	AR	RAF1	AR	JAK3	BRAF	RET	BRAF	KIT	CCND1	AXL	CDK4	KRAS	CDK4	BRAF	CTNNB1	MAP2K1	CDK6	EGFR	DDR2	MAP2K2	EGFR	ERBB2	EGFR	MET	ERBB2	ERG	ERBB2	MTOR	FGFR1	ETV1	ERBB3	NRAS	FGFR2	ETV4	ERBB4	PDGFRA	FGFR3	ETV5	ESR1	PIK3CA	FGFR4	FGFR1	FGFR2	RAF1	KIT	FGFR2	FGFR3	RET	KRAS	FGFR3	GNA11	ROS1	MET	MET	GNAQ	SMO	MYC	NTRK1	HRAS		MYCN	NTRK2	IDH1		PDGFRA	NTRK3	IDH2		PIK3CA	PDGFRA
DNA		RNA																																																																																			
Hotspot genes	CNVs	Fusion drivers																																																																																			
AKT1	JAK1	ALK	ABL1																																																																																		
ALK	JAK2	AR	RAF1																																																																																		
AR	JAK3	BRAF	RET																																																																																		
BRAF	KIT	CCND1	AXL																																																																																		
CDK4	KRAS	CDK4	BRAF																																																																																		
CTNNB1	MAP2K1	CDK6	EGFR																																																																																		
DDR2	MAP2K2	EGFR	ERBB2																																																																																		
EGFR	MET	ERBB2	ERG																																																																																		
ERBB2	MTOR	FGFR1	ETV1																																																																																		
ERBB3	NRAS	FGFR2	ETV4																																																																																		
ERBB4	PDGFRA	FGFR3	ETV5																																																																																		
ESR1	PIK3CA	FGFR4	FGFR1																																																																																		
FGFR2	RAF1	KIT	FGFR2																																																																																		
FGFR3	RET	KRAS	FGFR3																																																																																		
GNA11	ROS1	MET	MET																																																																																		
GNAQ	SMO	MYC	NTRK1																																																																																		
HRAS		MYCN	NTRK2																																																																																		
IDH1		PDGFRA	NTRK3																																																																																		
IDH2		PIK3CA	PDGFRA																																																																																		

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	PIK3CA mutations assay (RGQ MDx System) PIK3CA 基因突變檢測 (RGQ MDx System)																																					
健保代碼	無																																					
健保點數	無																																					
參考範圍	N/A 報告說明：Not detected / Detected																																					
單位	無																																					
檢體種類	福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織																																					
檢體量	5 片組織空白片(5 μm)，1 片用於 H&E stain、4 片用於 DNA 萃取。																																					
保存方法	檢體必須盡快置入 10 %中性福馬林液固定，固定時間必須>6 小時，且不超過 72 小時。固定好的玻片保存於室溫。																																					
操作時間	N/A																																					
檢驗方法	即時聚合酶鏈鎖反應 (Real-Time PCR)																																					
儀器機型	Rotor-Gene Q MDx 5plex HRM																																					
臨床意義	檢測 PIK3CA 基因是否有突變，以配合化療藥物的治療。																																					
注意事項	1. Tumor content < 10 %，以退件處理。 2. 脫鈣檢體不宜進行檢測。 3. 固定不良之組織會造成 DNA 嚴重斷裂，不宜進行檢測。 4. 量測範圍如下： <table><thead><tr><th>Exon</th><th>Mutation</th><th>COSMIC* ID</th><th>Base Change</th></tr></thead><tbody><tr><td rowspan="2">7</td><td>C420R</td><td>757</td><td>1258 T>C</td></tr><tr><td>E542K</td><td>760</td><td>1624 G>A</td></tr><tr><td rowspan="6">9</td><td>E545A</td><td>12458</td><td>1634 A>C</td></tr><tr><td>E545D</td><td>765</td><td>1635 G>T</td></tr><tr><td>E545G</td><td>764</td><td>1634 A>G</td></tr><tr><td>E545K</td><td>763</td><td>1633 G>A</td></tr><tr><td>Q546E</td><td>6147</td><td>1636 C>G</td></tr><tr><td>H1047L</td><td>776</td><td>3140 A>T</td></tr><tr><td rowspan="2">20</td><td>H1047R</td><td>775</td><td>3140 A>G</td></tr><tr><td>H1047Y</td><td>774</td><td>3139 C>T</td></tr></tbody></table>	Exon	Mutation	COSMIC* ID	Base Change	7	C420R	757	1258 T>C	E542K	760	1624 G>A	9	E545A	12458	1634 A>C	E545D	765	1635 G>T	E545G	764	1634 A>G	E545K	763	1633 G>A	Q546E	6147	1636 C>G	H1047L	776	3140 A>T	20	H1047R	775	3140 A>G	H1047Y	774	3139 C>T
Exon	Mutation	COSMIC* ID	Base Change																																			
7	C420R	757	1258 T>C																																			
	E542K	760	1624 G>A																																			
9	E545A	12458	1634 A>C																																			
	E545D	765	1635 G>T																																			
	E545G	764	1634 A>G																																			
	E545K	763	1633 G>A																																			
	Q546E	6147	1636 C>G																																			
	H1047L	776	3140 A>T																																			
20	H1047R	775	3140 A>G																																			
	H1047Y	774	3139 C>T																																			

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	Microsatellite instability detection (IDYLLA System) 微星體不穩定檢測 (IDYLLA System)								
健保代碼	無								
健保點數	無								
參考範圍	MSS 報告說明：High microsatellite instability(MSI-H) Microsatellite stable(MSS)								
單位	無								
檢體種類	福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織								
檢體量	6 片組織空白片(5 μm)，1 片用於 H&E stain、5 片用於 DNA 萃取。								
保存方法	檢體必須盡快置入 10 %中性福馬林液固定，固定時間必須＞6 小時，且不超過 72 小時。固定好的玻片保存於室溫。								
操作時間	N/A								
檢驗方法	聚合酶鏈鎖反應 (PCR)與 High-resolution melting (HRM)分析								
儀器機型	Idylla™ system								
臨床意義	微星體不穩定性(microsatellite instability，MSI)是指由於DNA在複製過程中，發生錯誤(replication error，RER)後修改鹼基錯誤配對的MMR(mismatch repair gene)基因突變，導致其修復功能消失，所引起簡單重複序列的增加或減少，也稱為RER陽性或RER表型。微星體不穩定性(microsatellite instability，MSI)是大腸癌發生的重要分子機制之一，約占sporadic大腸直腸癌之15%，對大腸直腸癌具有重要臨床意義。MSI也是遺傳性非息肉大腸直腸癌(HNPCC，林奇氏症Lynch syndrome)的診斷標記。又因MSI陽性的大腸直腸癌患者預後比起陰性者的表現較好，但對化學治療藥物(5-Fluorouracil)的效果較差，所以MSI也成為大腸直腸癌的預後和預測化療療效的標記。								
注意事項	1. Tumor content < 20 %，以退件處理。 2. 脫鈣檢體不宜進行檢測。 3. 固定不良之組織會造成 DNA 嚴重斷裂，不宜進行檢測。 4. 量測範圍如下： <table><tr><th>生物標記</th></tr><tr><td>ACVR2A</td></tr><tr><td>BTBD7</td></tr><tr><td>DIDO1</td></tr><tr><td>MRE11</td></tr><tr><td>RYR3</td></tr><tr><td>SEC31A</td></tr><tr><td>SULF2</td></tr></table>	生物標記	ACVR2A	BTBD7	DIDO1	MRE11	RYR3	SEC31A	SULF2
生物標記									
ACVR2A									
BTBD7									
DIDO1									
MRE11									
RYR3									
SEC31A									
SULF2									

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	BRAF V600 gene mutation test(MassARRAY) BRAF 基因 V600 突變檢測(MassARRAY)				
健保代碼	無				
健保點數	無				
參考範圍	N/A 報告說明：Not detected / Detected				
單位	無				
檢體種類	福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織				
檢體量	1. 1 片組織空白切片(5 μm)，用於 H&E stain。 2. 2 管 1.5 mL eppendorf，各放 5 捲組織空白切片(5 μm)，用於 DNA 萃取。				
保存方法 (檢體前處理)	檢體必須盡快置入 10 % 中性福馬林液固定，固定時間必須>6 小時，且 不超過 72 小時。固定好的玻片保存於室溫。				
操作時間	每週執行兩次				
檢驗方法	MassARRAY (MALDI-TOF)				
儀器機型	MassARRAY 4				
臨床意義	治療前檢測 BRAF 基因是否有突變，以配合標靶藥物的治療。				
注意事項	1. Tumor content< 10 %，以退件處理。 2. 脫鈣檢體不宜進行檢測。 3. 固定不良之組織會造成 DNA 嚴重斷裂，不宜進行檢測。 4. 固定好之組織請於 48 小時內送達本中心。 5. 量測範圍如下：				
	Gene	Exon	Codon	AA Mutation	CDS Mutation
	BRAF	15	600	p.V600M	c.1798G>A
				p.V600L	c.1798G>C
				p.V600L	c.1798G>T
				p.V600E	c.1799T>A
				p.V600A	c.1799T >C
				p.V600G	c.1799T >G
	單一樣本出現多重突變：在以下數種組合式突變型會被分析為多種突變型，請參照下表進行突變判讀。				
	報告判讀結果			解讀結果	
	BRAF p.V600M/c.1798G>A BRAF p.V600E/c.1799T>A			BRAF p.V600K/c.1798-1799GT>AA	
	BRAF p.V600M/c.1798G>A BRAF p.V600G/c.1799T>G			BRAF p.V600R/c.1798-1799GT>AG	

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	AmoyDx Pan Lung Cancer PCR Panel Test 肺癌多基因檢測 (AmoyDx)
健保代碼	無
健保點數	無
參考範圍	N/A 報告說明： NO PATHOGENIC VARIANT DETECTED / PATHOGENIC VARIANT DETECTED
單位	無
檢體種類	福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織。
檢體量	1. Surgical FFPE tissue scrolls：切片厚 5 μ m 共 9 片。其中 1 片用於 HE 染色，供病理醫師判讀腫瘤細胞比例用；另外 8 片用於 DNA / RNA 萃取。 2. Biopsy FFPE tissue scrolls：切片厚 5 μ m 共 13 片。其中 1 片用於 HE 染色，供病理醫師判讀腫瘤細胞比例用；另外 12 片用於 DNA / RNA 萃取。
保存方法 (檢體前處理)	福馬林固定石蠟包埋之腫瘤組織：檢體必須盡快置入 10 % 中性福馬林液固定，固定時間必須 > 6 小時，且不超過 72 小時。固定好的玻片保存於室溫。
操作時間	N/A
檢驗方法	Real-time PCR analysis
儀器機型	cobas z 480
臨床意義	臨床研究顯示，許多肺癌重點驅動基因的變異會影響多種標靶藥物治療效果、是否產生抗藥性與預後；近年，NCCN guideline 也提出非小細胞肺癌 (non-small cell lung cancer) 病患在標靶治療前需要進行基因變異檢測，並且強烈建議執行多基因檢測。此檢測項目針對 EGFR、ALK、ROS1、KRAS、BRAF、HER2、RET、MET、NTRK1、NTRK2 和 NTRK3 基因，共 167 個變異熱點 (hotspots) 進行定性偵測，透過萃取福馬林固定石蠟包埋 (Formalin Fixed Paraffin Embedded, FFPE) 檢體 DNA 與 RNA，可同步進行 DNA 基因變異與 RNA 融合基因型別，多面向的了解基因變異資訊。透過了解肺癌病患所攜帶的基因變異，能提供臨床醫師用藥的參考，以決定最佳的精準治療方針。
檢測基因變異	1. 單核苷酸變異 (Single nucleotide variation, SNV) 2. 小片段插入/缺失 (Small insertion/deletion, Small In/Del) 3. 基因融合 (Fusion)
分析標準	系統判定 Control Results PC 及 NTC 通過為允收。
定序靈敏度	1. (1 to 5) % for DNA mutation 2. 125 copies/rxn for RNA fusion。
注意事項	1. 腫瘤細胞 < 20 %，以退件處理。 2. 脫鈣檢體不宜進行檢測。 3. 固定不良之組織會造成 DNA 嚴重斷裂，不宜進行檢測。

台北病理中心

4. 量測範圍如下：

Tube / Signal	Target to detect	Fusion Type	Name
① FAM	ALK	<i>EML4</i> exon13; <i>ALK</i> exon20	EML4-ALK-1
		<i>EML4</i> exon6 ins33; <i>ALK</i> exon20	EML4-ALK-2
		<i>EML4</i> exon20; <i>ALK</i> exon20	EML4-ALK-3
		<i>EML4</i> exon18; <i>ALK</i> exon20	EML4-ALK-6
		<i>EML4</i> exon2; <i>ALK</i> exon20	EML4-ALK-7
		<i>EML4</i> exon17;ins68 <i>ALK</i> exon20	EML4-ALK-8
		<i>EML4</i> exon2;ins117 <i>ALK</i> exon20	EML4-ALK-9
		<i>EML4</i> exon13;ins69 <i>ALK</i> exon20	EML4-ALK-10
		<i>EML4</i> exon6; <i>ALK</i> exon20	EML4-ALK-11
		<i>EML4</i> exon6; <i>ALK</i> exon19	EML4-ALK-12
		<i>EML4</i> exon6;ins18 <i>ALK</i> exon20	EML4-ALK-13
		<i>EML4</i> exon20;ins18 <i>ALK</i> exon20	EML4-ALK-14
		<i>EML4</i> exon17del58;ins39 <i>ALK</i> exon20	EML4-ALK-17
		<i>EML4</i> exon17 ins65; <i>ALK</i> exon20	EML4-ALK-18
		<i>EML4</i> exon17;ins30 <i>ALK</i> exon20	EML4-ALK-19
		<i>EML4</i> exon17 ins61;ins34 <i>ALK</i> exon20	EML4-ALK-20
		<i>EML4</i> exon3;ins53 <i>ALK</i> exon20	EML4-ALK-21
		<i>KIF5B</i> exon24; <i>ALK</i> exon20	KIF5B-ALK-1
		<i>KIF5B</i> exon17; <i>ALK</i> exon20	KIF5B-ALK-2
		<i>KLC1</i> exon9; <i>ALK</i> exon20	KLC1-ALK
② FAM	NTRK1	<i>TFG</i> exon4; <i>ALK</i> exon20	TFG-ALK
		<i>TFG</i> exon5; <i>NTRK1</i> exon9	NTRK1-E9-M1
		<i>TPM3</i> exon8; <i>NTRK1</i> exon10	NTRK1-E10-M1
		<i>SQSTM1</i> exon5; <i>NTRK1</i> exon10	NTRK1-E10-M3
		<i>TPR</i> exon16 del54; <i>NTRK1</i> ins13 exon10	NTRK1-E10-M5
		<i>TPR</i> exon21; <i>NTRK1</i> exon10	NTRK1-E10-M6
		<i>CD74</i> exon8; <i>NTRK1</i> exon10	NTRK1-E10-M7
		<i>IRF2BP2</i> exon1; <i>NTRK1</i> exon10	NTRK1-E10-M8
		<i>IRF2BP2</i> exon1 del48; <i>NTRK1</i> exon10	NTRK1-E10-M9
		<i>TFG</i> exon5; <i>NTRK1</i> exon10	NTRK1-E10-M12
		<i>GRIPAP1</i> exon22; <i>NTRK1</i> exon10	NTRK1-E10-M14
		<i>F11R</i> exon4; <i>NTRK1</i> exon10	NTRK1-E10-M15
		<i>SQSTM1</i> exon6; <i>NTRK1</i> exon10	NTRK1-E10-M17
		<i>TPM3</i> exon8; <i>NTRK1</i> exon12	NTRK1-E12-M1
		<i>MPRIIP</i> exon21; <i>NTRK1</i> exon12	NTRK1-E12-M3
		<i>SSBP2</i> exon12; <i>NTRK1</i> exon12	NTRK1-E12-M4
		<i>MPRIIP</i> exon14; <i>NTRK1</i> exon12	NTRK1-E12-M11
		<i>MPRIIP</i> exon18; <i>NTRK1</i> exon12	NTRK1-E12-M12
		<i>GRIPAP1</i> exon22; <i>NTRK1</i> exon12	NTRK1-E12-M14
③ FAM	NTRK2	<i>TRIM24</i> exon12; <i>NTRK2</i> exon15	NTRK2-E15-M1
		<i>TRIM24</i> exon12; <i>NTRK2</i> exon16	NTRK2-E16-M1
		<i>SQSTM1</i> exon5; <i>NTRK2</i> exon16	NTRK2-E16-M3
		<i>STRN</i> exon3; <i>NTRK2</i> exon16	NTRK2-E16-M7
		<i>SQSTM1</i> exon5; <i>NTRK2</i> exon17	NTRK2-E17-M2
④ FAM	NTRK3	<i>ETV6</i> exon4; <i>NTRK3</i> exon14	NTRK3-EX14-M1
		<i>ETV6</i> exon5; <i>NTRK3</i> exon14	NTRK3-EX14-M2
		<i>EML4</i> exon2; <i>NTRK3</i> exon14	NTRK3-EX14-M3
		<i>SQSTM1</i> exon5; <i>NTRK3</i> exon14	NTRK3-EX14-M4
		<i>RBPMS</i> exon5; <i>NTRK3</i> exon14	NTRK3-EX14-M7
		<i>ETV6</i> exon5; <i>NTRK3</i> exon15	NTRK3-EX15-M1
		<i>ETV6</i> exon4; <i>NTRK3</i> exon15	NTRK3-EX15-M2
⑤ FAM	ROS1	<i>SQSTM1</i> exon6; <i>NTRK3</i> exon15	NTRK3-EX15-M3
		<i>SLC34A2</i> exon4; <i>ROS1</i> exon32	ROS1-M1
		<i>SLC34A2</i> exon13 del2046; <i>ROS1</i> exon32	ROS1-M2
		<i>CD74</i> exon6; <i>ROS1</i> exon32	ROS1-M3
		<i>SDC4</i> exon2; <i>ROS1</i> exon32	ROS1-M4
		<i>SDC4</i> exon4; <i>ROS1</i> exon32	ROS1-M5
		<i>SLC34A2</i> exon4; <i>ROS1</i> exon34	ROS1-M6
		<i>SLC34A2</i> exon13 del2046; <i>ROS1</i> exon34	ROS1-M7
		<i>CD74</i> exon6; <i>ROS1</i> exon34	ROS1-M8
		<i>SDC4</i> exon4; <i>ROS1</i> exon34	ROS1-M9
		<i>EZR</i> exon10; <i>ROS1</i> exon34	ROS1-M10

台北病理中心

⑥ FAM	ROS1	TPM3 exon8;ROS1 exon35	ROS1-M11
		LRIG3 exon16;ROS1 exon35	ROS1-M12
		GOPC exon8;ROS1 exon35	ROS1-M13
⑦ FAM	MET	MET Exon 14 skipping mutation	MET-M2
⑧ FAM	RET	CCDC6 exon1;RET exon12	RET-M2
		NCOA4 exon6;RET exon12	RET-M5
		KIF5B exon15;RET exon12	RET-M15
		KIF5B exon16;RET exon12	RET-M16
		KIF5B exon23;RET exon12	RET-M17
		KIF5B exon22;RET exon12	RET-M19
		TRIM33 exon14;RET exon12	LRET-M22
		CUX1 exon10;RET exon12	LRET-M32
		KIAA1468 exon10;RET exon12	LRET-M40
		KIF13A exon18;RET exon12	LRET-M41
		MPRIIP exon19;RET exon12	LRET-M42
		MYO5C exon25;RET exon12	LRET-M44
		PICALM exon19;RET exon12	LRET-M45
		RUFY2 exon9;RET exon12	LRET-M49
		TNIP2 exon5;RET exon12	LRET-M55
		WAC exon3;RET exon12	LRET-M57

Tube / Signal	Target to detect	Mutation	Base Change	Cosmic ID	Name	LOD
① FAM	EGFR Exon 19	E746_A750del (1)	2235_2249del15	6223	E-19-M1	1%
		E746_A750del (2)	2236_2250del15	6225	E-19-M2	1%
		L747_P753>S	2240_2257del18	12370	E-19-M3	1%
		E746_T751>I	2235_2252>AAT(complex)	13551	E-19-M4	1%
		E746_T751del	2236_2253del18	12728	E-19-M5	1%
		E746_T751>A	2237_2251del15	12678	E-19-M6	1%
		E746_S752>A	2237_2254del18	12367	E-19-M7	1%
		E746_S752>V	2237_2255>T(complex)	12384	E-19-M8	1%
		E746_S752>D	2238_2255del18	6220	E-19-M9	1%
		L747_A750>P	2238_2248>GC(complex)	12422	E-19-M10	1%
		L747_T751>Q	2238_2252>GCA(complex)	12419	E-19-M11	1%
		L747_E749del	2239_2247del9	6218	E-19-M12	1%
		L747_T751del	2239_2253del15	6254	E-19-M13	1%
		L747_S752del	2239_2256del18	6255	E-19-M14	1%
		L747_A750>P	2239_2248TTAAGAGAAG>C(complex)	12382	E-19-M15	1%
		L747_P753>Q	2239_2258>CA(complex)	12387	E-19-M16	1%
		L747_T751>S	2240_2251del12	6210	E-19-M17	1%
		L747_T751del	2240_2254del15	12369	E-19-M18	1%
		L747_T751>P	2239_2251>C(complex)	12383	E-19-M19	1%
		L747_T751del	2238_2252del15	23571	E-19-M20	1%
		L747_S752>Q	2239_2256>CAA(Complex)	12403	E-19-M21	1%
		L747_A750>P	2239_2250>CCC(Complex)	/	E-19-M24	1%
		L747_K754>QL	2239_2261>CAATT(Complex)	/	E-19-M25	1%
		E746_K754>EQHL	2238_2261>GCAACATCT(Complex)	/	E-19-M26	1%
		L747_S752>Q	2238_2256>GCAA (Complex)	26441	E-19-M27	1%
① VIC	EGFR Exon 20	S768I	2303G>T	6241	E-20-M2	1%
② FAM	EGFR Exon 21	L858R	2573T>G	6224	E-21-M1	1%
② VIC	EGFR Exon 18	G719A	2156G>C	6239	E-18-M1	1%
		G719S	2155G>A	6252	E-18-M2	2%
		G719C	2155G>T	6253	E-18-M3	1%

台北病理中心

③ FAM	EGFR Exon 20	T790M	2369C>T	6240	E-20-M1	2%
③ VIC	EGFR Exon 21	L861Q	2582T>A	6213	E-21-M2	1%
④ FAM	EGFR Exon 20	H773_V774insH	2319_2320insCAC	12377	E-20-M3	1%
		D770_N771insG	2310_2311insGGT	12378	E-20-M4	1%
		V769_D770insASV	2307_2308insGCCAGCGTG	12376	E-20-M5	1%
		D770_N771insSVD	2311_2312insGCGTGGACA	13428	E-20-M8	1%
		V769_D770insASV	2309_2310AC>CCAGCGTGGAT	13558	E-20-M9	5%
		H773_V774insNPH	2319_2320insAACCCCCAC	12381	E-20-M10	1%
		.D770_N771insGF	2310_2311insGGGTTT	655155	E-20-M14	1%
		N771_P772insH	2311_2312insACC	6963572	E-20-M16	1%
		H773_V774insY	2319_2320insTAC	/	E-20-M18	1%
		H773_V774insPH	2319_2320insCCCCAC	12380	E-20-M19	1%
		V769_D770insGSV	2308_2309insGCAGCGTGG	18429	E-20-M21	1%
		N771_P772insHH	2311_2312insACCACC	6931207	E-20-M22	1%
		D770_N771insG	2310_2311insGGG	/	E-20-M23	1%
		D770_N771insG	2310_2311insGGC	13004	E-20-M24	1%
		P772_H773insDNP	2307_2308insGACAACCCC	6962050	E-20-M26	1%
		D770>GY	2308_2309insGTT	12427	E-20-M34	1%
		.D770_N771insGD	2310_2311insGGGGAC	85795	E-20-M36	1%
		D770_N771insGL	2310_2311insGGGTTA	48921	E-20-M37	1%
		N771>GF	2311_2312AA>GGGTT	18431	E-20-M38	1%
		N771_P772>SVDNR	2312_2315ACCC>13(GCGTGGACAACCG)	13554	E-20-M40	1%
		D770_N771insGT	2310_2311insGGCACA	1238029	E-20-M41	1%
		N771>KL	2312_2313insACT	6438147	E-20-M44	2%
		N771_P772insVDN	2307_2308insGACAACGTG	20885	E-20-M52	1%
		P772_H773insTP	2316C>AACCCCT	12388	E-20-M55	1%
		H773>PNPY	2317_2318insCTAACCCCT	1735761	E-20-M56	1%
④ VIC	HER2 Exon 20	G776>VC	2326_2327insTGT	12553	HER2-M3	1%
		P780_Y781insGSP	2339_2340 insTGGCTCCCC	303948	HER2-M4	1%
		P780_Y781insGSP	2339_2340insGGGCTCCCC	12555	HER2-M6	1%
		P780_Y781insGSP	2340_2341insGGCTCCCCA	12556	HER2-M7	1%
		G776>VC	2326_2327insTTT	12552	HER2-M8	1%
		P780_Y781insGSP	2339_2340insCGGCTCCCC	6865893	HER2-M10	1%
		G776>VC	2326_2327insTAT	/	HER2-M15	1%
		G776>VC	2326_2327insTCT	85995	HER2-M16	1%
		G776>LC	2326G>TTAT	20895	HER2-M19	1%
		G776>LC	2326G>CTTT	12554	HER2-M20	1%
		G776>LC	2326G>TTGT	19875	HER2-M21	1%
		V777_G778insCG	2331_2332insTGTGGG	303939	HER2-M24	1%
⑤ FAM	EGFR Exon 20	V774_C775insHV	2321_2322insCCACGT	18432	E-20-M32	1%
		V774_C775insHV	2322_2323insCACGTG	22948	E-20-M33	1%
		H773_V774insAH	2320_2321insCCCACG	1238028	E-20-M35	1%
		P772_H773insV	2316_2317insGTT	255205	E-20-M42	1%
⑤ VIC	KRAS Exon 2	G12C	34G>T	516	KRAS-M6	1%
⑥ FAM	KRAS Exon 2	G12A	35G>C	522	KRAS-M2	5%
		G12V	35G>T	520	KRAS-M3	2%
		G12R	34G>C	518	KRAS-M5	2%
		G13C	37G>T	527	KRAS-M14	1%
⑥ VIC	HER2 Exon 20	A775_G776insYVMA	2325_2326 ins12 (TACGTGATGGCT)	12558	HER2-M1	1%
		A775_G776insYVMA	2324_2325 ins12 (ATACGTGATGGC)	20959	HER2-M2	1%
⑦ FAM	KRAS Exon 2	G12D	35G>A	521	KRAS-M1	5%
		G12S	34G>A	517	KRAS-M4	5%
⑦ VIC	BRAF Exon 15	V600E	1799T>A	476	BRAF-M1	1%
⑦ ROX	EGFR Exon 20	C797S	2389T>A	6493937	E-20-M6	1%
			2390G>C	5945664	E-20-M7	1%

台北病理中心

檢驗項目 中文名稱	CYP2C9 Genetic Test CYP2C9 基因檢測
健保代碼	無
健保點數	無
參考範圍	CYP2C9*1/*1、CYP2C9*1/*2、CYP2C9*2/*2、CYP2C9*1/*3、CYP2C9*2/*3、CYP2C9*3/*3
單位	無
檢體種類	全血 (EDTA，紫頭管)
檢體量	2 mL
保存方法	(2 to 8) °C
操作時間	週四
檢驗方法	即時聚合酶連鎖反應定性檢驗
儀器機型	cobas z 480
臨床意義	華法林(Warfarin)是一個常用來治療血栓疾病的抗凝血藥物，腦中風、深部靜脈血栓、換心瓣膜、心房纖維顫動等患者都有可能服用這種抗凝血劑，但是此藥物的維持劑量(maintenance dose)會因人而異。對此藥物敏感者容易造成嚴重的出血副作用，宜減低使用劑量。VKORC1-1639 及 CYP2C9 之基因型輔以用藥者的年齡、體重、性別等因素被證實和華法林使用劑量，有高度的相關性。 MAYZENT (siponimod) 為治療多發性硬化症 (multiple sclerosis) 的藥物，在開始治療前需要進行 CYP2C9 基因型判定以確定病患是否適合使用 MAYZENT 和適當的維持劑量 (maintenance dose)。維持劑量會隨著病患的 CYP2C9 基因型而有變化；CYP2C9 *1/*1，CYP2C9 *1/*2，CYP2C9 *2/*2 基因型建議的維持劑量為 2 mg/日、CYP2C9 *1/*3 或 CYP2C9 *2/*3 基因型建議的維持劑量為 1 mg/日。MAYZENT 對 CYP2C9 *3/*3 基因型的患者視為禁忌，不可使用。詳細用藥資訊請見 MAYZENT FULL PRESCRIBING INFORMATION。
注意事項	1. 不可使用溶血檢體 (0.025 %)。