

## 義大醫療 醫學檢驗部/檢驗科 公告 (2023 年 5 月)

依據 2023 年 5 月部務中心會議決議公告之。

公告院區：■義大醫院 ■癌治療醫院 ■大昌醫院

### 一、新增檢驗項目「BRCA 遺傳性基因檢測(限用藥專用)」

說明：因標靶用藥需求，新增檢驗項目「BRCA 遺傳性基因檢測(限用藥專用)」，依規定外送已通過認證之檢驗機構-林口長庚操作，詳細檢驗細項如下：

	BRCA 遺傳性基因檢測(限用藥專用)	院內醫令碼	LNT75383
中文名稱	BRCA 遺傳性基因檢測(限用藥專用)	健保代碼	無
適用檢體別	血液(Blood)	支付點數	自費 30,000 元
建議採檢容器	<a href="#">大紫頭管【K2EDTA】</a>	檢驗操作方法	次世代定序 (Next Generation Sequencing, NGS)
		參考值(單位)	
檢體採集量	抽滿, 約 8 mL	採檢容器料號	M3110017
送檢方式	人工傳送/氣送		
收檢時間	24 小時		
報告時效	40 天		
操作組別/分機	義大醫院 特殊檢驗組/2861 義大癌治療醫院 檢驗科/6285 義大大昌醫院 檢驗科/7216	其他備註事項	
檢驗操作時間	委外檢驗 (林口長庚紀念醫院, 地址: 桃園縣龜山鄉復興街 5 號, 聯絡電話: 03-3281200)		
採檢應注意事項	1.僅限標靶用藥需求病人開單 2.無骨髓移植及受檢前 6 個月須無輸血紀錄		

#### 臨床意義：

- 乳癌是國人最常見的婦女癌症，大多數的癌症為後天偶發性(sporadic)基因突變所造成的，但是約有 5-10%的癌症與基因遺傳有關，是由先天遺傳基因突變(germ-line mutation)所導致的，其中最著名的就是遺傳性乳癌卵巢癌綜合症 (Hereditary breast-ovarian cancer syndromes; HBOC)。
- 遺傳性乳癌卵巢癌綜合症是一種與遺傳基因突變有關的乳癌或卵巢癌，BRCA1 與 BRCA2 (BRCA1/2)是遺傳性乳癌卵巢癌綜合症最重要的基因，約有 20-25%的遺傳性乳癌卵巢癌綜合症與 BRCA1/2 基因突變有關 [PMID:11250676]，15%卵巢癌案例也與 BRCA1/2 基因突變有關 [PMID: 16284991]。女性若具有遺傳性 BRCA1/2 基因的突變，在 70 歲前罹患乳腺癌(87%)與卵巢癌(44%)的機會皆比一般人高[PMID:7907678]。BRCA1/2 基因為體染色體顯性遺傳，透過基因檢測可以了解自己是否帶有 BRCA1/2 基因突變，可以提早了解自己罹患乳癌或卵巢癌的風險，選擇適當的治療與預防計畫，也可以知道子女是否可能遺傳 BRCA 突變基因。

- BRCA1/2 基因分別位於染色體上 17 及 13，皆屬於抑癌基因，負責正確地修復 DNA 錯誤的突變，如果 BRCA1/2 基因發生突變，可能導致 DNA 修復功能受到影響，進而造成癌症的發生。
- 目前美國食品藥物管理局（FDA）核准的口服乳癌和卵巢癌新型 Poly ADP-ribose Polymerase (PARP) 抑制劑 Lynparza（olaparib，奧拉帕尼），可抑制 DNA 修復途徑中關鍵的 PARP 酵素，其可導致細胞累積 DNA 損傷。正常的細胞可以利用同源重組修復的替代路徑來修復這些 DNA 損傷，但是帶有 BRCA1/2 基因變異的癌細胞因為具有同源重組修復缺陷的特性，所以 PARP 抑制劑的使用可以選擇性地誘導癌細胞死亡，是目前創新的治療方式。
- 本檢驗使用次世代基因定序(NGS)方法分析 BRCA1/2 基因編碼區(coding region)突變，若找到有害的致病基因突變將以其他分生方法（例如傳統定序法）作再次的確認，以現有此方法無法偵測 BRCA1/2 非編碼區(non-coding region)的基因變異及基因拷貝數變異，亦無法排除 BRCA1/2 以外的基因突變。
- 此檢驗僅供臨床參考，無法取代臨床診斷；檢驗結果建議接受專業醫療諮詢。

## 二、檢驗項目 Xpert MTB/RIF 結核快速分子檢測，RIF 基因檢測結果為 Indeterminate 時，備註建議複驗

說明：當 RIF 基因檢測的 melting curve 無法判定，因此無法確定 RIF 抗藥性，或是 MTB 目標基因太過於微量檢測訊號不足時，無法判定 RIF 抗藥性，RIF 抗藥性顯示為 Indeterminate，建議臨床以其他套痰液重新檢測，檢驗細項更新內容如下：

檢驗項目	Xpert MTB/RIF 結核快速分子檢測	院內醫令碼	L1218405
中文名稱	結核菌群/利福平抗藥快速分子檢測	健保代碼	12184 C
適用檢體別	痰液、已消化去汙的痰液檢體 (TB 組提供)	支付點數	2000 點
建議採檢容器	50mL 無菌離心管	檢驗操作方法	Real-time PCR
檢體採集量	至少 0.5 ml		
送檢方式	人工傳送	參考值(單位)	MTBC DNA: Non-detected RIF resistance : Non-detected
收檢時間	24 小時		
報告時效	3 個工作天	採檢容器料號	M3211550、M3211515
操作組別/分機	義大醫院 基因診斷組/5807 義大癌治療醫院、義大大昌醫院均委託義大醫院代檢(地址：高雄市燕巢區角宿村義大路 1 號，電話：07-6150011)	其他備註事項	室溫盡速送檢；冷藏保存。 *已消化去汙檢體，請直接補單，檢體由 TB 組提供。
檢驗操作時間	週一至週五		
採檢應注意事項	開立初痰結核菌檢驗套餐，當抗酸性染色為陽性時，為加速結核菌臨床照護時效，實驗室將搭配此項檢驗提供分子檢測報告。		
臨床意義與用途：			
肺結核的傳播途徑為空氣傳播，這使得其成為高度傳染性疾病。鑒於肺結核的傳染性，快速準確的診斷是結核病治療和控制的一個重要因素。肺結核的治療包括多種藥物的長期給藥。然而，結核桿菌可能開			

始對一種或更多的藥物產生耐藥性，使治療更加困難。四種常見的用於治療結核病的藥物是異煙肼(INH)、利福平(RIF)、乙胺丁醇(EMB)和吡嗪醯胺(PZA)。正如世界衛生組織(WHO)的記錄，利福平(RIF)在多重抗藥(多重抗藥性結核)菌株中最常見，據報導分離菌株有超過95%的抗藥性頻率。結核病及與利福平抗藥性有關 rpoB 基因突變的分子檢測大大加快了多重抗藥的結核病診斷。當 MTBC DNA 結果為 high、medium、low、very low、trace 表示檢體可以檢測到 MTBC，且在檢體中 MTBC 量的多寡。而 Rif resistance detected 則代表有檢測到 Rifampicin 抗藥性的存在。MTBC DNA 基因太過於微量檢測訊號不足時，無法判定 RIF 抗藥性，RIF 基因結果為 Indeterminate，建議複驗。

### 三、異動檢驗項目肺癌監控癌症基因檢測試劑

說明：自 5/1 起，升級肺癌監控癌症基因檢測試劑，可檢測的突變位點增加，並加增三種融合基因檢測；1 種 MET 拷貝數檢測，異動內容如下：

項次	院內醫令碼	檢驗項目	基因檢測內容
變更前	LNT75294	肺癌監控癌症基因檢測	檢視 11 個具代表性的相關基因，包含 ALK,BRAF,EGFR,ERBB2,KRAS,MAP2K1, MET,NRAS, PIK3CA,ROS1 及 TP53，針對這些基因約 169 突變熱點(hotspots)進行序列單點突變及小片段插入缺失(InDels)之偵測
變更後	LNT75294	肺癌監控癌症基因檢測	檢視 11 個具代表性的相關基因，包含 ALK,BRAF,EGFR,ERBB2,KRAS,MAP2K1,MET,NRAS, PIK3CA,ROS1 及 TP53。 新增三種基因融合檢測：ALK、RET、ROS1； 新增 MET exon 14 skipping； 新增 MET 拷貝數 (CNV)檢測。

#### 四、異動檢驗項目 BCR-ABL p210 定量檢測結果呈現方式

說明：檢測試劑成分不變，因通過美國 FDA-UA 認證，分析軟體版本更新，報告呈現方式異動，內容如下：

項次	院內醫令碼	檢驗項目	報告格式範例		
			報告範圍	結果	Log Reduction
變更前	L1220702	BCR-ABL p210 定量檢測	報告範圍	結果	Log Reduction
			陽性	Detected (%IS 數值)	Log 數值
			陰性	Non-detected	Non-detected
變更後	L1220702	BCR-ABL p210 定量檢測	報告範圍	結果	Log Reduction
			陽性，線性之間 (0.003~55%)	Detected (%IS 數值)	Log 數值
			陽性，大於線性	Detected (>55%)	>-0.26
			陽性，小於線性	Detected (<0.0030%)	<-4.52
			陰性	Non-detected	Non-detected

#### 五、異動檢驗項目 AML1-ETO 基因檢測、CBFB-MYH11 基因檢測及 PML-RAR $\alpha$ ，名稱改為 RUNX1::RUNX1T1 基因檢測、CBFB::MYH11 基因檢測及 PML::RAR $\alpha$

說明：依照國際標準基因命名法異動基因檢測名稱，檢驗試劑、檢驗方法，檢驗性能皆不變，異動內容如下：

院內醫令碼	檢驗項目變更前	檢驗項目變更後
L1218804	AML1-ETO 基因檢測	<b>RUNX1::RUNX1T1 基因檢測</b>
L1218805	CBFB-MYH11 基因檢測	<b>CBFB::MYH11 基因檢測</b>
L1218802	PML-RAR $\alpha$ bcr1 基因檢測	<b>PML::RAR<math>\alpha</math> bcr3 基因檢測</b>
L1218803	PML-RAR $\alpha$ bcr3 基因檢測	<b>PML::RAR<math>\alpha</math> bcr1 基因檢測</b>

## 六、修改藥物濃度檢測檢體之條碼備註

說明：為提高藥物濃度檢測的採檢正確性，依藥劑部建議修改以下項目的條碼備註，以增加採檢時間的提醒。

檢驗項目	條碼備註內容	
	變更前	變更後
Theophylline	Theo	<b>Theo,給藥前採檢</b>
Vancomycin (Trough)	VA(T)給藥前 30 分抽	<b>VA(T)給藥前/洗腎前</b>

## 七、變更 LDH 分析方法學

說明：因應試劑廠商代理銷售之 LDH 試劑即將更換為新一代試劑，本試劑變更 LDH 分析方法學，義大醫院將於 2023.05.15，以及癌治療醫院與大昌醫院於 2023.06.01 起啟用新一代試劑；其檢驗操作方法、適用檢體類別、送/收檢方式、檢驗時效與參考值皆不變。

檢驗項目	分析方法	
	變更前	變更後
LDH LDH (other) CSF-LDH	JSCC	<b>IFCC</b>

## 八、異動檢驗項目「IgD」參考值

說明：委外單位大安聯合檢驗所通知因檢驗試劑短缺，故即日起將委託林口長庚代檢，因試劑廠牌不同，參考值內容變更，異動內容如下：

檢驗項目	檢驗代碼	原參考值	新參考值
IgD	L1203001	<100 U/mL	<b>&lt;132.1 mg/L</b>

公告院區：義大醫院 癌治療醫院 大昌醫院

### 九、異動「Phosphorus (P)」檢驗試劑

說明：因應試劑廠商代理銷售之 Phosphorus (P) 試劑即將更換為新一代試劑，預計自 2023.06.01 起啟用新一代試劑；其檢驗操作方法、適用檢體類別、送/收檢方式、檢驗時效與參考值皆不變。