

R2077

嘉義基督教醫院 新增基因檢測項目書面資料評估表

請購單號: N112092500 申請單位: 血液腫瘤科 申請人: 王敏諭 分機: 8521
廠商名稱: 艾爾瑪生技股份有限公司 聯絡人: 王仁中 日期: 2023.09.22 聯絡方式: 0970537591

服務(醫令)項目名稱		Invitae 遺傳性BRCA 1/2 乳癌快速基因檢測					
1. 檢測標的基因清單		BRCA1, BRCA2					
2. 適用對象		<ul style="list-style-type: none"> ●本人或血親為早期癌症患者: 小於50歲發病確診罹患癌症。 ●本人或血親患有以下癌症: 乳癌(尤其三陰性、男性乳癌)、婦癌(尤其卵巢癌、子宮內膜癌)、攝護腺癌、大腸直腸癌、小腸癌、胰臟癌、胃癌、甲狀腺髓質癌、泌尿道癌、腦瘤、膽道癌。 ●本人或血親被診斷出兩種以上不同癌症: 人體2個不同區域的癌症, 或同一器官中2個單獨的癌症。 ●血親家族中有多個親戚患有相同或相關類型癌症。 ●血親中曾有被檢測出具有增加癌症風險的基因變異。 <p>*限三陰性乳癌第四期或第四期病人可開立, 方符合輝瑞藥廠贊助檢測費。</p>					
3. 臨床意義/適應症		<p>施作本檢測可了解受測者是否有罹患某些疾病的高風險或遺傳風險, 更主動地關心健康, 並做出正確的醫療決定, 以降低風險。</p> <p>此檢測有再確認機制, BRCA 有約 10% 為大片斷重組 (Large rearrangement), 這種變異NGS 一般無法偵測, Invitae 會以 MLPA (Gold standard) 去做確認, 確保所有 BRCA 突變都能被找出(https://www.invitae.com/en/provider_faqs/tech_and_quality)。</p>					
4. 適用檢體種類		血液					
5. 執行檢測之實驗室名稱及實驗室所在國別		Invitae Corporation Laboratory (1400 16th St, San Francisco, CA, USA 94103)					
6. 檢驗方法		次世代定序 (Next Generation Sequencing, NGS), Illumina					
7. 檢驗平台		採用先進的次世代定序技術, 從提交的檢體中獲得的基因組DNA使用PCR-free方法進行定序(針對整個基因組進行定序)。 對於不符合Invitae次世代定序嚴格質量指標的臨床發現, 將使用下列正交方法進行確認, 如: PacBio定序、Sanger定序、比較基因組雜交 (aCGH) 和多重連接依賴性探針擴增 (MLPA)。(將依據變異情形使用對應的檢測方法。)					
8. 針對 檢測標的基因 之試劑是否有IVD或FDA或其他核可(需提供佐證)		無					
9. 實驗室針對檢測標的基因清單項目之認證 ^s 例如 CAP、TAF、LDTS(需提供佐證, 例如證書、能力試驗結果...)		(請見附件)					
10. 報告時效		報告無時效限制					
11. 檢測效能*		偵測極限	sensitivity	specificity	陽性預測值	陰性預測值	
(1) 單核酸變異 (snv)		N/A	>99%	>99%	N/A	N/A	
(2) 插入與缺失 (Indels)		N/A	>99%	>99%	N/A	N/A	
(3) 拷貝數變異 (CNV)		N/A	>99%	>99%	N/A	N/A	
(4) 重組 (rearrangements)		N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	
(5) 融合 (fusion)		N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	
(6) 蛋白質表現 (protein)		N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	
(7) 微衛星不穩定性檢測 (MSI)		N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	
		N/A: Not applicable as these terms are meant for tumor/somatic tissue/liquid NGS tests.					
<input checked="" type="checkbox"/> 檢驗醫學科 <input type="checkbox"/> 病理科 填寫	評估意見	1. 境外實驗室Invitae Corporation Laboratory 為CAP認證實驗室, 編號8770489, 認證期限至2024.10.03, 符合規定。 2. 此為特管法列管之項目, 須填寫委託境外實驗室之計畫書。					
	是否符合實驗室資料審查	<input checked="" type="checkbox"/> 是 (審查條件: 提供品項已通過實驗室認證) <input type="checkbox"/> 否 (審查條件: 提供品項未通過實驗室認證)					
填表日期: 2023.10.18		填表人: 李嫻諭		單位主管: 李嫻諭		科主任: 賴美珠	

說明: 無提供該項檢測填 NA; 無該項評估資料則填: 無評估資料
審核流程: 申請單位→檢驗醫學科/病理科→資材室採購組

修訂日期: 109.06.18

2023.10.18

2023.10.18