

三軍總醫院

精準醫學暨基因體中心 採檢手冊

修訂日期 2024.03.21

1. 服務地點：

- 1.1 本單位精準醫學暨基因體中心位於三軍總醫院 3 樓。
- 1.2 門診抽血櫃台，位於三軍總醫院 1 樓。

2. 服務項目：

2.1 本單位服務須經由本院醫師開立申請單提供檢測內容說明，病患於採檢前應審閱並簽署同意書，不接受個人或單位委託檢測。

2.2 本單位檢測項目：

- 2.2.1 脊髓性肌肉萎縮症(SMA)基因檢驗。
- 2.2.2 X 染色體脆折症(Fragile X syndrome)基因檢驗。
- 2.2.3 DNA Segregation 基因檢驗。
- 2.2.4 次世代定序感覺神經性聽損基因檢驗。
- 2.2.5 次世代定序藥物代謝基因檢驗。
- 2.2.6 次世代定序肺癌藥物基因檢驗。
- 2.2.7 次世代定序乳癌藥物基因檢驗。
- 2.2.8 次世代定序大腸癌藥物基因檢驗。
- 2.2.9 次世代定序甲狀腺癌藥物基因檢驗。

2.3 委託外部實驗室項目：

2.3.1 委託單位-行動基因生技：

- (1) 肺癌次世代定序疾病基因突變檢測。
- (2) 乳癌次世代 BRCA1/2 突變血液檢測。

2.4 費用：請由本院「三軍總醫院健保不給付(自費)醫療項目收費標準」查詢。

3. 諮詢服務：

- 3.1 服務時間：周一至周五 08：00-17：00 (上班日，不包含國定假日)。
- 3.2 服務電話：02-8792-3311 #88216。

4. 抽血服務：

三軍總醫院

精準醫學暨基因體中心 採檢手冊

修訂日期 2024.03.21

- 4.1 委託臨床病理科抽血櫃台，位於三軍總醫院1樓。
- 4.2 服務時間：
周一至周五：07：30-21：00；周六： 07：30-12：00。國定假日請查詢本院公告。
- 4.3 服務電話：02-8792-3311 #88094。
5. 對病人同意之要求事項：
 - 5.1 本中心之檢測項目遵照 LDT 法規要求，對各項目提供相關顯著影響檢驗性能與結果解釋的已知因素之同意書。
 - 5.2 病人應於審閱並簽署同意書後接受採檢。
6. 送檢注意事項：
 - 6.1 檢驗單及檢體上有可供識別之資訊(姓名、病歷號)，以利辨識。
 - 6.2 檢體注意事項
 - 6.2.1 檢體在室溫運送。
 - 6.2.2 運送過程中，請避免不必要的震盪或搖晃，避免檢體破裂或影響其品質。
 - 6.2.3 請注意檢體使用完整無破裂密蓋之容器。
 - 6.3 同意書注意事項
 - 6.3.1 基本資料是否填寫完整。
 - 6.3.2 受檢測人簽名處是否有簽名。
 - 6.3.3 未隨申請單附上同意書須補件，須於補件後方可核發報告。
7. 檢體退件標準：
 - 7.1 採集容器錯誤。
 - 7.2 檢體凝固。
 - 7.3 檢體量不足。
 - 7.4 病患檢體或檢驗單或同意書基本資料不符。
 - 7.5 檢體與檢驗單申請或同意書不符。

三軍總醫院

精準醫學暨基因體中心 採檢手冊

修訂日期 2024.03.21

- 7.6 超過有效處理時限的檢體。
- 7.7 有檢驗單無檢體。
- 7.8 其他(請說明)。
- 8. 檢體保存：
 - 8.1 本中心收件後將保留血液檢體至少 10 個工作天，檢體按照本院生物廢棄物處理程序銷毀。
- 9. 檢體加測：
 - 9.1 本中心不提供加測服務。
- 10. 實驗室保護個人資訊的政策：
 - 10.1 遵照三軍總醫院醫療倫理守則，作業時基於四大原則：病人自主原則、切勿傷害原則、利益病人原則、公平正義原則。本中心並定期對人員服務態度進行考核，以維護病人受照護的權利，免於被歧視。
 - 10.2 本中心為落實尊重及嚴格保護病人的隱私，對檢體、檢驗單及檢驗同意書上病人資訊收集、結果報告及醫學紀錄之儲存與保留，均制定相關作業程序予以規範。
- 11. 申訴管道：
 - 11.1 當面反映：公共事務室
 - 11.2 電話反映：02-87923311 轉 17101
 - 11.3 書函：臺北市內湖區成功路二段 325 號
 - 11.4 意見反映箱：設於院區大廳、門診等候區、病房會客室等處
 - 11.5 官網反映：三軍總醫院全球資訊網首頁>為民服務>意見反映信箱
- 12. 抱怨處理流程(如圖)：
 - 12.1 本院公共事務室收件後，初步回覆反應人。
 - 12.2 案件移本中心辦理：由實驗室主管指定承辦人辦理，於 10 日內回覆。

病人意見反映處理流程



手機掃瞄填寫
線上即時反映

您也可以使用下列方式反映：

- 1 當面向「公共事務室」反映
- 2 電話反映 02-87923311轉17101
- 3 網路反映 三總官網/為民服務項下
- 4 意見箱填寫反映表



三軍總醫院 用心關心您



三軍總醫院
精準醫學暨基因體中心 採檢手冊

修訂日期 2024.03.21

13. 檢驗項目與檢體收集規定請詳見說明：

13.1 脊髓性肌肉萎縮症(SMA)基因檢驗

脊髓性肌肉萎縮症(SMA)基因檢驗	
醫令代碼	CPM003
檢驗項目	SMN1 及 SMN2 基因分析，檢測 SMN1 基因是否缺失
檢體種類	血液
採集	需使用含 EDTA 抗凝血劑之採血管且無凝固現象
檢體體積	全血 2~3ml 不可少於 1ml
檢體保存	檢體保存於 2-8°C，採血後 10 個工作天內受理收件
運送條件	常溫運送
檢驗儀器	Thermo SeqStudio
原理	MLPA 技術。
參考區間	SMN1 基因應無缺失
報告時效	10 個工作天
臨床意義	脊髓性肌肉萎縮症(spinal muscular atrophy, 簡稱 SMA) 為一種常見的體染色體隱性遺傳疾病。主要是因 SMN 基因缺失導致脊髓的前角運動神經元漸進性退化，使肌肉逐漸軟弱無力、萎縮的一種疾病。其帶因率無論人種族群，約為 1/40~1/60。SMA 患者依發病年齡及疾病嚴重度可分為三型：第一型患者，在出生六個月內即會出現肌肉無力症狀，在兩歲前就會因呼吸衰竭而死亡。第二型患者，症狀常出現於出生後六個月至一歲半之間，可以坐、但無法自行站立或行走，大多可存活至 4 歲以上。第三型患者，症狀大多在一歲半以後發生，可以自行走路，但成年後，仍經常需要倚靠拐杖走路或輪椅代步。(引用文獻：臺大醫院基因醫學部-罕見遺傳疾病一點通)
備註	送檢時須附上檢驗單(門診)及 SMA 基因檢驗同意書(TSGH.CPMG.QR7.3-2.02-1)

三軍總醫院
精準醫學暨基因體中心 採檢手冊

修訂日期 2024.03.21

13.2 X 染色體脆折症(Fragile X syndrome)基因檢驗

X 染色體脆折症(Fragile X syndrome)基因檢驗	
醫令代碼	CPM002
檢驗項目	檢測 FMR1 基因中 CGG 重複次數
檢體種類	血液
採集	需使用含 EDTA 抗凝血劑之採血管且無凝固現象
檢體體積	全血 2~3ml 不可少於 1ml
檢體保存	檢體保存於 2-8℃，採血後 10 個工作天內受理收件
運送條件	常溫運送
檢驗儀器	Thermo SeqStudio
原理	AmplideX FMR1 PCR Reagents(Asuragen) 試劑組使用 CGG repeat 引子進行 PCR 放大 CGG 重複片段，並使用毛細管電泳分析 FMR1 基因中 CGG 重複次數。
參考區間	正常型，CGG 重複次數為 < 45 次
報告時效	10 個工作天
臨床意義	X 染色體脆折症(Fragile X syndrome)是最常見遺傳性智能發展的疾病，發生率僅次於唐氏症。除了智能障礙外，其他可能的現象包括：情緒問題、語言遲緩、注意力不集中、過動、自閉、不善與人接觸等。致病的原因是 FMR1 基因內發生 CGG 重複次數異常增加，導致無法生成 FMRP 基因產物，FMRP 是一種重要的腦部物質，缺乏時會出現智力方面的異常。由於 FMR1 基因位於 X 染色體上，所以此症為性聯顯性遺傳，患者出生時外觀並無異樣，平均於三歲時才會出現症狀。美國醫學遺傳學會(ACMG)依據 FMR1 CGG 重複次數，定義出「正常型」、「中間型」、「準突變型」及「完全突變型」等，「正常型」和「中間型」不會有臨床症狀，「準突變型」稱之為帶因者，「完成突變型」就會成為患者。(引用文獻：臺大醫院基因醫學部-罕見遺傳疾病一點通)
備註	送檢時須附上檢驗單(門診)及 FMR1 基因檢驗同意書(TSGH.CPMG.QR7.3-2.03-1)

三軍總醫院
精準醫學暨基因體中心 採檢手冊

修訂日期 2024.03.21

13.3 DNA Segregation 基因檢驗

DNA Segregation 基因檢驗	
醫令代碼	尚未開立
檢驗項目	檢測疾病相關基因變異點或微缺失
檢體種類	血液
採集	需使用含 EDTA 抗凝血劑之採血管且無凝固現象
檢體體積	全血 2~3 ml 不可少於 1 ml
檢體保存	檢體保存於 2-8°C，採血後 10 個工作天內受理收件
運送條件	常溫運送
檢驗儀器	Thermo SeqStudio
原理	Sanger dideoxy chain termination 方法
參考區間	正常型
報告時效	10 個工作天
臨床意義	核酸分離率分析檢驗之目的是為瞭解受檢者是否有疾病相關基因變異點 / 微缺失等情況，可提供疾病全面性的基因風險評估或診斷。無法偵測某些種類之基因異常，如：染色體倒位(Chromosomal inversion)、染色體平衡性轉位(Balance Translocation)、染色體缺失大於偵測解析度。當檢測結果未呈現基因突變位點表示受檢者疾病相關基因異常情況極低，但由於疾病之範疇相當廣泛，且任何檢查皆有其科學上之侷限性，固本項檢測無法顯現所有可能情況；所以報告結果為未呈現基因突變位點不代表受檢者健康狀況一定正常。
備註	送檢時須附上檢驗單(門診)及 DNA Segregation 基因檢驗同意書

三軍總醫院
精準醫學暨基因體中心 採檢手冊

修訂日期 2024.03.21

13.4 次世代定序感覺神經性聽損基因檢驗：

次世代定序感覺神經性聽損基因檢驗	
醫令代碼	尚未開立
檢驗項目	聽損基因篩檢(GJB2、SLC26A4、OTOF、Mito. 12s rRNA、MYO15A)
檢體種類	血液
採集	需使用含 EDTA 抗凝血劑之採血管且無凝固現象
檢體體積	全血 2~3ml 不可少於 1ml
檢體保存	檢體保存於 2-8°C，採血後 10 個工作天內受理收件
運送條件	常溫運送
檢驗儀器	Illumina 定序系統
原理	次世代定序法(NGS)
參考區間	未偵測到臨床意義之突變
報告時效	申請單開立日起一個月內
臨床意義	<p>1.先天性聽力障礙可分為傳導性聽損和感覺神經性聽損，傳導性聽損是由外耳或中耳的缺陷所造成，阻礙了聲音的傳導；感覺神經性則是因為內耳或神經路徑的感覺系統發生問題所造成。</p> <p>2.研究發現，感覺神經性聽損發生率約為 0.3-1/100，且有 2/3 可歸於基因因素。其中，台灣新生兒的感覺神經性聽損基因變異，在 GJB2（又稱 CX26）基因、SLC26A4（又稱 PDS）基因及粒線體 12S rRNA 基因等三個基因中最為常見，佔八成以上，最具臨床篩檢價值。(引用文獻：(1) Lancet 2005; 365: 879-90 (2) Audiol Neurotol 2008;13:172-181 (3) Audiol Neurotol 2010;15:364-374)</p>
備註	送檢時須附上檢驗單(門診)及次世代定序感覺神經性聽損基因檢驗同意書(TSGH.CPMG.QR7.3-2.09-1)

三軍總醫院
精準醫學暨基因體中心 採檢手冊

修訂日期 2024.03.21

13.5 次世代定序藥物代謝基因檢驗：

次世代定序藥物代謝基因檢驗	
醫令代碼	尚未開立
檢驗項目	藥物代謝基因篩檢(ABCB1、COMT、CYP2B6、CYP2C19、CYP2C9、CYP3A5、CYP4F2、IFLN3IFLN4、MTHFR、NUDT15、OPRM1、SLCO1B1、TPMT、UGT1A1、VKORC1)
檢體種類	血液
採集	需使用含 EDTA 抗凝血劑之採血管且無凝固現象
檢體體積	全血 2~3ml 不可少於 1ml
檢體保存	檢體保存於 2-8°C，採血後 10 個工作天內受理收件
運送條件	常溫運送
檢驗儀器	Illumina 定序系統
原理	次世代定序法(NGS)
參考區間	正常型
報告時效	20 個工作天
臨床意義	依據藥物基因體資料庫(PharmGKB)，藥物代謝基因的基因型不同會導致個體代謝速度快慢而有不同代謝型(例如：Extensive metabolizer /Normal metabolizer、Intermediate metabolizer、Poor metabolizer、Rapid metabolizer、Ultra Rapid metabolizer)，這會導致藥物在體內停留的時間不同；當血液中藥物濃度劑量越高，越容易發生副作用。透過藥物代謝基因檢測，由基因型的結果可做為用藥的評估的參考。 (引用文獻：PharmGKB)
備註	送檢時須附上檢驗單(門診)及次世代定序藥物代謝基因檢驗同意書(TSGH.CPMG.QR7.3-2.10-1)

三軍總醫院
精準醫學暨基因體中心 採檢手冊

修訂日期 2024.03.21

13.6 次世代定序肺癌藥物基因檢驗：

次世代定序肺癌藥物基因檢測	
醫令代碼	尚未開立，待 LDTs 通過後再行開立。
檢驗項目	肺癌藥物基因篩檢(BRAF、KRAS、MET、NTRK1、NTRK2、NTRK3、RET、ROS1)
檢體種類	福馬林固定石蠟包埋人類腫瘤組織
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。
檢體體積	一片組織空白玻片(3~5 μ m)
檢體保存	玻片保存於常溫
運送條件	常溫運送
檢驗儀器	Illumina 定序系統
原理	次世代定序法(NGS)
參考區間	正常型
報告時效	20 個工作日
臨床意義	本項目檢測常見肺癌基因(BRAF、KRAS、MET、NTRK1、NTRK2、NTRK3、RET、ROS1)，患者可透過基因是否有突變以配合標靶藥物的治療。
備註	送檢時須附上檢驗單(門診)及次世代定序肺癌藥物基因檢驗同意書(TSGH.CPMG.QR7.3-2.11-1)

三軍總醫院
精準醫學暨基因體中心 採檢手冊

修訂日期 2024.03.21

13.7 次世代定序乳癌藥物基因檢驗：

次世代定序乳癌藥物基因檢測	
醫令代碼	尚未開立
檢驗項目	乳癌藥物基因篩檢(KT1、ESR1、PIK3CA、PTEN)
檢體種類	福馬林固定石蠟包埋人類腫瘤組織
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。
檢體體積	一片組織空白玻片(3~5 μ m)
檢體保存	玻片保存於常溫
運送條件	常溫運送
檢驗儀器	Illumina 定序系統
原理	次世代定序法(NGS)
參考區間	正常型
報告時效	20 個工作天
臨床意義	本項目檢測常見乳癌基因(KT1、ESR1、PIK3CA、PTEN)，患者可透過基因是否有突變以配合標靶藥物的治療。
備註	送檢時須附上檢驗單(門診)及次世代定序乳癌藥物基因檢驗同意書(TSGH.CPMG.QR7.3-2.11-2)

三軍總醫院
精準醫學暨基因體中心 採檢手冊

修訂日期 2024.03.21

13.8 次世代定序大腸癌藥物基因檢驗：

次世代定序大腸癌藥物基因檢測	
醫令代碼	尚未開立，待 LDTs 通過後再行開立。
檢驗項目	大腸癌藥物基因篩檢(BRAF、MSI、UGT1A1)
檢體種類	福馬林固定石蠟包埋人類腫瘤組織
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。
檢體體積	一片組織空白玻片(3~5 μ m)
檢體保存	玻片保存於常溫
運送條件	常溫運送
檢驗儀器	Illumina 定序系統
原理	次世代定序法(NGS)
參考區間	正常型
報告時效	20 個工作天
臨床意義	本項目檢測常見大腸癌基因(BRAF、MSI、UGT1A1)，患者可透過基因是否有突變以配合標靶藥物的治療。
備註	送檢時須附上檢驗單(門診)及次世代定序大腸癌藥物基因檢驗同意書(TSGH.CPMG.QR7.3-2.11-3)

三軍總醫院
精準醫學暨基因體中心 採檢手冊

修訂日期 2024.03.21

13.9 次世代定序甲狀腺癌藥物基因檢驗：

次世代定序甲狀腺癌藥物基因檢測	
醫令代碼	尚未開立，待 LDTs 通過後再行開立。
檢驗項目	甲狀腺藥物基因篩檢(BRAF、HRAS、KRAS、PPARG、RET、TERT)
檢體種類	福馬林固定石蠟包埋人類腫瘤組織
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。
檢體體積	一片組織空白玻片(3~5 μ m)
檢體保存	玻片保存於常溫
運送條件	常溫運送
檢驗儀器	Illumina 定序系統
原理	NGS
參考區間	正常型
報告時效	20 個工作天
臨床意義	本項目檢測常見甲狀腺癌基因(BRAF、HRAS、KRAS、PPARG、RET、TERT)，患者可透過基因是否有突變以配合標靶藥物的治療。
備註	送檢時須附上檢驗單(門診)及次世代定序甲狀腺癌藥物基因檢驗同意書(TSGH.CPMG.QR7.3-2.11-4)

三軍總醫院
精準醫學暨基因體中心 採檢手冊

修訂日期 2024.03.21

13.10 委外檢測(行動基因)：肺癌次世代定序疾病基因突變檢測。

肺癌次世代定序疾病基因突變檢測 Lung Cancer gene mutation monitor by NGS	
醫令代碼	CPM901
檢驗項目	肺癌次世代定序疾病基因突變檢測
檢體種類	血液
採集	行動基因提供特殊採血管
檢體體積	2 管，每管應抽 8-10 ml
檢體保存	常溫保存，採血後 3 天內受理收件
運送條件	常溫運送
檢驗儀器	Thermo fisher Ion torrent 定序儀
原理	次世代定序法(NGS)
參考區間	正常型
報告時效	14 個工作日
臨床意義	本項目根據 11 個常見肺癌基因(ALK、BRAF、CDKN2A、CTNNB1、EGFR、ERBB2、KRAS、MET、PIK3CA、TP53、U2AF1)的突變檢測結果可提供治療參考、監測治療成效及判斷有無復發風險等參考資訊
備註	送檢時須附上檢驗單(門診)

三軍總醫院
精準醫學暨基因體中心 採檢手冊

修訂日期 2024.03.21

13.11 委外檢測(行動基因)：乳癌次世代 BRCA1/2 突變血液檢測

乳癌次世代 BRCA1/2 突變血液檢測 Breast Ca BRCA1/2 Mutation Blood Test by NGS	
醫令代碼	CPM904
檢驗項目	乳癌次世代 BRCA1/2 突變血液檢測
檢體種類	血液
採集	大紫頭管，採血後 3 天內受理收件
檢體體積	1 管，應抽 8-10 ml
檢體保存	常溫保存
運送條件	常溫運送
檢驗儀器	Illumina 定序儀
原理	次世代定序法(NGS)
參考區間	正常型
報告時效	14 個工作日
臨床意義	本項目根據 BRCA1 及 BRCA2 基因的突變檢測結果可提供病人是否帶有 BRCA1 及 BRCA2 遺傳變異，提供評估治療(如使用 PARP 抑制劑)以及監控與預防之資訊。
備註	送檢時須附上檢驗單(門診)