

# 訊聯基因數位股份 有限公司

## 癌知因<sup>Lite</sup>採檢手冊

版次：REV01

修訂日期：2026/03/16

文件編號-版次：GMLQP4.3-03-REV01

新版頒行，舊版自行銷毀不回收！

發行者：技術研發處癌症篩檢組

電話：02-27951777 ext.1508

## 1. 前言

訊聯基因數位股份有限公司技術研發處癌症篩檢組，負責進行訊聯基因數位股份有限公司以及其他客戶所需之檢驗項目，檢驗項目為癌知因<sup>Lite</sup>。本實驗室秉持著「落實品質、高質服務、進步創新」的品質政策。

## 2. 檢驗項目與檢體收集規定

(1) 癌知因 <sup>Lite</sup>	
檢驗項目	檢測 BRCA1/BRCA2 乳癌基因是否帶有 pathogenic 或 likely pathogenic 變異位點。
檢體種類/採集	血液；需使用含 EDTA 抗凝血劑之採血管且無凝固現象。
檢體體積	1 管全血，不可少於 2 mL
檢體保存	檢體保存於 2-8°C。
運送條件	2-8°C 下低溫冷藏運送。
檢驗儀器	Thermo Ion S5
原理	「癌知因 <sup>Lite</sup> 」藉由高通量定序與生物資訊分析進行檢測，可快速、高準確性、高解析度的偵測受檢者乳癌基因 BRCA 變異位點。本檢測藉由次世代定序(NGS)技術 DNA 片段後進行大規模定序，經由分析軟體找出變異位點，檢測範圍涵蓋 BRCA1 與 BRCA2 基因的全部外顯子及其剪接位點周邊區域，所獲得的序列將比對至人類參考基因組 GRCh37(hg19)。本檢測可偵測點突變(Single Nucleotide Variants, SNVs)及小型插入/缺失變異(Insertions/Deletions, Indels)，並依據 ClinVar 人類基因變異資料庫，進行臨床意義注解與報告出具。若異常片段大小超過一個擴增子的平均長度 125-189 bp，或是同核苷酸重複序列 (Homonucleotide repeat sequence) 超過連續四

	個重複性核苷酸，可能會影響偵測的專一性和準確性。
<u>參考區間</u>	<u>BRCA1 與 BRCA2 基因未檢出致病性(Pathogenic/Likely Pathogenic)變異。</u>
報告時效	非複檢件：建檔日起 10 個工作天。
備註	送檢時需附上篩檢同意書

### 3. 送檢注意事項

#### 3.1 檢體收送注意事項

- 3.1.1 檢體在室溫不得超過 8 小時，請於 2-8°C 低溫冷藏保存。
- 3.1.2 運送過程中，避免不必要的震盪或搖晃，避免檢體破裂或影響其品質，運送過程檢體需在 2-8°C 下低溫冷藏運送。
- 3.1.3 請注意檢體使用完整無破裂密蓋之容器，裝入夾鏈袋封好。

#### 3.2 同意書注意事項

- 3.2.1 基本資料是否填寫完整。
- 3.2.2 送檢單位是否填寫完整

#### 3.3 檢體上確實有 2 項以上可供識別之資訊，以利辨識。

#### 3.4 本單位保留檢體拒收、退件、複檢、重測與否之權利。

### 4. 檢體拒收/退件

#### 4.1 檢體拒收/退件原則

- 4.1.1 檢體無標示或標示不全。
- 4.1.2 檢體量不足(血液檢體量至少 2 mL)。
- 4.1.3 採檢容器不符(血液應為 EDTA 管)。
- 4.1.4 檢體種類不符。
- 4.1.5 檢體容器破損或滲漏致檢體量不足或檢體汗損而導致污染。

- 4.1.6 血液檢體有凝固現象。
- 4.1.7 同意書與檢體缺其中一件。
- 4.1.8 檢體採檢日距實驗室收件日差異 14 天以上。
- 4.2 檢體退件流程：如檢體不符規定，本單位將依所制定之流程進行檢體狀態異常通知及退件。
  - 4.4.1 由單位人員填寫「檢體狀態異常通知單」。
  - 4.4.2 傳真「檢體狀態異常通知單」至客戶，並電話確認是否收到。
  - 4.4.3 請客戶在「檢體狀態異常通知單」上「送檢單位回覆」處回覆，再傳回本單位以確認後續處理。

## 5. 檢體加測/重測：

- 5.1 癌知因<sup>Lite</sup>：本單位收件後將保留血液檢體三週，可於此期間重測檢驗項目

## 6. 檢驗結果通報：

- 6.1 癌知因<sup>Lite</sup>：
  - 6.1.1 當檢測結果如下或依各醫院之需求，本單位人員會進行通報：
    - (1) 帶有致病性變異或可能致病變異位點。
    - (2) 醫院特殊需求。

## 7. 檢體保存

- 7.1 癌知因<sup>Lite</sup> 收件後將保留血液檢體於 4°C 三週後銷毀。

## 8. 聯絡/申訴電話、收件時間及作業時間：

- 8.1 癌知因<sup>Lite</sup>

8.1.1 聯絡/申訴電話：(02) 27951777 ext.1508 / 傳真：(02) 2795-5627

8.1.2 收件/作業時間：平日 9:00~18:00；假日 9:00~17:30

## 9. 參考資料

9.1 癌症篩檢組內部標準作業流程－內部文件