

公告事項：新增檢驗項目

BRCA1/2 Gene Sequence Test

BRCA1/2 基因序列分子檢測

介紹

乳癌為女性最常見的癌症之一，可能來自遺傳或為後天偶發性基因突變造成的。BRCA1 與 BRCA2 基因分別位於人類 17 號與 13 號染色體上，BRCA1 有 24 個外顯子(exons)，轉譯出的 BRCA1 蛋白質共有 1,863 個胺基酸，BRCA2 則有 27 個外顯子，轉譯出 BRCA2 蛋白質共有 3,418 個胺基酸。

BRCA1 和 BRCA2 基因為腫瘤抑制蛋白(Tumor suppressors)。腫瘤抑制蛋白有助於防止細胞過度生長和分裂。BRCA1 和 BRCA2 蛋白參與修復受損的 DNA。在多種正常細胞的細胞核中，BRCA1 和 BRCA2 蛋白會與其他幾種蛋白交互作用以修復受損、斷裂的 DNA，因此在維持細胞遺傳訊息穩定上發揮著關鍵作用。

當 BRCA1 或 BRCA2 基因中出現「致病性(Pathogenic)」或「可能致病性(Likely pathogenic)」突變時，這些基因無法產出功能正常的腫瘤抑制蛋白，導致 DNA 損傷修復效率下降，增加細胞遺傳訊息的不穩定性，從而增加細胞癌化機率。若帶有生殖細胞系(Germline) BRCA1 或 BRCA2 致病性或可能致病性突變，將提高女性罹患乳腺癌風險至 60-80%，而罹患卵巢癌的風險則提高至 40-60%；增加男性罹患前列腺癌風險至 20-25%。

檢驗方法

方法：次世代定序 Next Generation Sequencing

儀器：Illumina MiSeqDx

試藥廠牌：ACCUiN Next Generation BRCA1/2 Gene Analysis Panel

生物參考區間

未檢出致病性突變(Pathogenic/Likely pathogenic mutation)

採檢須知：

- 需填寫同意書。
- 全血 Whole Blood (EDTA) 2 mL。
- 未染色石蠟包埋組織切片 Formalin-Fixed Paraffin-Embedded (FFPE) 6 片/6 捲，厚度 10 μ m。

檢體種類：

- 全血
- 未染色石蠟包埋組織切片或石蠟包埋組織蠟卷

檢體運送及保存：

- 全血：
冷藏(2-8 $^{\circ}$ C)運送；冷藏(2-8 $^{\circ}$ C)保存至多 5 天。
- 未染色石蠟包埋組織切片或石蠟包埋組織蠟卷：
常溫(17-27 $^{\circ}$ C)運送、保存及避免光線直接照射。

報告時效：

14 個工作天。

自費價：

定價：26000 元。

健保碼：

符合健保適應症：
30301B(BRCA1/2 基因檢測)
擇一申報且終生給付一次。

立人醫事檢驗所

公告序號：2025-031

公告編碼：20250611-02

公告日期：2025 年 06 月 11 日

臨床意義

根據 National Comprehensive Cancer Network (NCCN) 統計顯示，成人癌症估計有約 5%-10% 屬於遺傳性癌症(Hereditary cancer)。BRCA1 和 BRCA2 則為遺傳性癌症的主要突變基因。BRCA1 和 BRCA2 致病性與可能致病性突變會顯著提高個體罹患癌症風險，因此檢測個體 BRCA1 和 BRCA2 突變狀態可了解遺傳性癌症的風險，協助高風險個體和家族早期診斷、預防和管理，及早採取預防措施並制定個人化的醫療計劃；BRCA1/2 體細胞突變會導致腫瘤細胞產生同源重組修復缺陷(Homologous recombination deficiency, HRD)，使其對 PARP(多聚 ADP 核糖聚合酶)抑制劑顯著敏感。癌症患者其癌化組織若具 BRCA1/2 體細胞突變，使用 PARP 抑制劑治療可有效延緩疾病進展，提升治療反應率。

本檢測僅用於檢測人類 BRCA1 與 BRCA2 基因變異，包括：單核苷酸替換(SNV)、多核苷酸替換(MNV)、片段缺失(至多 25 個鹼基對，DEL)、片段插入(至多 10 個鹼基對，INS)和小片段缺失插入(InDel)等變異類型。若為癌化組織檢體其基因突變頻率需大於 5%。其他變異類型如：大片段缺失或重複、大片段重排、深內含子變異、Alu 元素插入和其他未知異常，本檢測無法檢出。如檢測結果異常，應諮詢專科醫師。

承辦人員

分生組長：賴孟君 分機 1404

技術主管：張婉亘 分機 1102

品質主管：余佩玲 分機 1402

業務主管：陳德卿 分機 1301

立人醫事檢驗所
JY01010089

-謹此敬告通知-

立人醫事檢驗所 敬上