

公告序號：2025-010
公告編碼：20250310-02
受文者：貴單位主管鈞鑒
日期：2025年03月10日
公告事項：1.變更分子生物基因檢驗報告格式。
2.分子生物基因檢測項目同意書。
3.HLA-B5801 基因篩檢更換委外單位

說明：

- 一、依據 ISO 15189 醫學實驗室品質與能力要求 R02(4)指引。
- 二、變更項目如下：
 1. Apo E genotype (脂蛋白 E 基因)
 2. MTHFR Gene testing (葉酸代謝基因檢測)
 3. Huntingtons disease (亨丁頓舞蹈症)
 4. Fragile X Syndrome (X 染色體脆折症)
 5. Spinal muscular atrophy (脊髓性肌肉萎縮症基因檢測)
 6. JAK2-V617F Mutation (JAK2-V617F 突變)
 7. NUDT15 Genotyping (NUDT15 基因型)
- 三、分子生物基因檢測項目之同意書，已上架至立人官網下載專區。
- 四、受影響之報告：自 2025 年 03 月 17 日起送至本單位之檢體。
- 五、附件：報告範本。
- 六、自 2025 年 4 月 1 日起，HLA-B5801 基因篩檢委外單位更換為「世基精準醫療實驗室」，履約天數不變。

備註：採檢手冊 2025 年_第 38、274、466、186、313、468、464、230 頁
(查詢：<http://www.lez.com.tw/>)

特此告知 造成不便 敬請見諒！

承辦人員：	實驗室主管	湯麗玲	分機	1101
	品質主管	余佩玲	分機	1402
	技術主管	張婉亘	分機	1102
	技術主管	賴孟君	分機	1404

立人醫事檢驗所 敬上

立人醫事檢驗所
JY01010089

檢體序號:050003

檢驗報告單

電話:02-25639353;傳真:02-25310185

單位代號:0000

病歷號碼:

建檔日期:114/03/05, 17:50

出生日期:

檢體編號:

年齡:

性別:

門診日期:114/03/05

身分證號:

處室科別:匯檔測試使用

採檢日期:114/03/05, 17:50

檢驗種類:單張附件

送檢單位:***T E S T 診所***

檢體種類:血液

聯絡地址:TEST

電話/ 傳真:02-25639353/02-25310185

=====
ID 檢驗項目名稱 判讀 檢驗結果 報告說明
=====

====分子生物分析====

- 1= Apo E genotype 低風險
脂蛋白E檢驗結果
- 2= Apo E genotype E2/E2
脂蛋白E基因型
1.檢測標的: rs429358 與 rs7412基因型
2.基因型: E2/E2、E2/E3、E2/E4、E3/E3、E3/E4、E4/E4
低風險: E2/E2、E2/E3
一般風險: E3/E3
高風險: E2/E4、E3/E4、E4/E4
- 3= MTHFR Gene testing 低風險
葉酸代謝檢驗結果
- 4= MTHFR Gene testing C/T
葉酸代謝基因分型
1.檢測標的: MTHFR c.677基因型
2.基因型: C/C、C/T、T/T
低風險: C/C、C/T; 高風險: T/T
本檢驗方法無法檢出較為罕見的基因變異型別,若報告有疑問,請諮詢專科醫師。
- 5 Huntington disease 正常型
亨丁頓基因之結果
- 6 Huntington disease (CAG) repeat 18;18
亨丁頓基因之(CAG)重複次數
1.檢測標的: HTT基因CAG序列重複次數
2.亨丁頓舞蹈症檢測結果類型:
正常型: <=26
中間型: 27-35; 不會發病,但下一代遺傳
準突變型: 36-39; 有可能發病,下一代遺傳發病
完全突變型: >=40; 發病
本檢驗檢測方法誤差值為1-3個重複次數。檢驗敏感度經確效驗證達95%以上。
- 7= Fragile X Syndrome ; FXS gene 正常型
X 染色體脆折症基因之結果
- 8= Fragile X Syndrome ; FXS (CGG) repeat 29;29
X 染色體脆折症基因之(CGG)重複次數
1.檢測標的: FMR1基因CGG序列重複次數
2.X 染色體脆折症檢測結果類型: 根據美國ACMG Guidelines將基因重複次數與基因型定義:
正常型:<45; 無臨床症狀
中間型:45-54; 無臨床症狀
準突變型:55-200 ; X染色體帶因者
完全突變型:>200; X染色體患者
本檢驗檢測方法誤差值為1-3個重複次數。檢驗敏感度經確效驗證達95%以上。
- 9 Spinal muscular atrophy ; SMA 無常見缺失型帶因
脊髓性肌肉萎縮基因檢測結果
- 10 SMN1、SMN2基因套數 2:2
SMN1、SMN2基因套數
1.檢測標的:SMN1、SMN2基因套數

http://www.lez.com.tw/report (網址)-----報告日期:114/03/09,16:11----- 列印報告 :114/03/09,16:11-----

(R):Recheck 確認 (H):Hemolysis 溶血 (C):Chylus 乳糜 (E):Equivocal 不明確的 (R/O):Rule Out Contamination

醫檢師:賴孟君

本報告僅供醫師(醫療)參考且僅對本檢體試驗有效。
本報告不得作為廣告及其他用途,違此聲明概不負責。

審核:賴孟君

共2頁之第1頁

立人醫事檢驗所
JY01010089
醫檢師 賴孟君

檢體序號:050003

檢驗報告單

電話:02-25639353;傳真:02-25310185

單位代號:0000

病歷號碼:

建檔日期:114/03/05, 17:50

出生日期:

檢體編號:

年齡:

性別:

採檢日期:114/03/05, 17:50

身分證號:

送檢單位:***T E S T 診所***

電話:02-25639353

ID	檢驗項目名稱	判讀	檢驗結果	報告說明
----	--------	----	------	------

2.Target gene : SMN1和SMN2 基因

3.基因套數說明:

SMN1基因套數 : 0、1、2、3、4

SMN2基因套數 : 0、1、2、3、4

3-1.一般正常人【無常見缺失型帶因】:

為SMN1基因套數出現2、3、4而SMN2基因套數出現任何0、1、2、3、4。

3-2.SMA帶因者【脊髓性肌肉萎縮症缺失型帶因者】:

為SMN1基因套數出現1而SMN2基因套數出現任何0、1、2、3、4。

3-3.SMA患者【脊髓性肌肉萎縮症缺失型患者】:

為SMN1基因套數出現0而SMN2基因套數出現任何0、1、2、3、4。

11= JAK2-V617F Mutation ↑ Mutant

JAK2-V617F突變

12= JAK2-V617F Target gene ↑ Val617Ile

JAK2-V617F變異點

1.檢測標的 : JAK2 Val617

2. Non-mutated : Val617Val (c.1849 G/G)

Mutant : Val617Ile (c.1849G>A)

Val617Phe (c.1849G>T)

13 NUDT15 Genotyping C/C

NUDT15基因型

1.檢測標的 : NUDT15 (c.415C>T)

2.基因型 : C/C、C/T、T/T

基因型為 C/T 或 T/T，不建議使用 Thiopurines 類藥物,本檢驗方法僅能檢出NUDT15基因的c.415C>T變異位點，無法檢出其它的基因變異;若對藥物使用或對報告有疑問，請諮詢專科醫師。

http://www.lez.com.tw/report (網址)-----報告日期:114/03/09,16:11----- 列印報告 :114/03/09,16:11-----

(R):Recheck 確認 (H):Hemolysis 溶血 (C):Chylus 乳糜 (E):Equivocal 不明確的 (R/O):Rule Out Contamination

醫檢師:賴孟君

本報告僅供醫師(醫療)參考且僅對本檢體試驗有效。
本報告不得作為廣告及其他用途,違此聲明概不負責。

審核:賴孟君

共2頁之第2頁

立人醫事檢驗所
JY01010089
醫檢師 賴孟君