



SOFIVA  
GENOMICS

慧智基因



Medical Laboratory  
4062

# 慧智 BRCA1/2 基因檢測

組織 / 全血符合NGS健保給付規定

## ■ 為什麼選擇慧智基因？檢測的八大特點



涵蓋所有檢測範圍

遺傳性 / 自發性

1. 石蠟包埋切片+血液檢體  
→ 可完整偵測
2. 單獨的血液檢體 (全血)  
→ 檢測遺傳性基因突變
3. 液態切片 (ctDNA)  
→ 可完整偵測



BRCA1/2 基因高覆蓋率

全外顯子 + 剪切區間

- 檢測範圍包含：
1. BRCA1/2 基因的全外顯子 (Exon)
  2. 剪切區間 (Splicing region)



提供用藥資訊

PARP抑制劑

根據最新NCCN照護指引：  
遺傳性或自發性BRCA1/2基因突變之卵巢癌、輸卵管癌、原發性腹膜癌或攝護腺癌患者，以及遺傳性突變之三陰性乳癌、或胰臟癌患者，適用PARP抑制劑。



提供雙平台後續確認

NGS + Sanger

NGS搭配Sanger定序技術，針對異常點位進行雙重確認：  
1. 確認報告內容的精確性。  
2. 確認異常突變的點位為遺傳性或自發性突變。



偵測多種基因變異

NGS + MLPA<sup>#</sup> (註)

1. 單一核苷酸變異 (Single nucleotide variation, SNV)
2. 小片段插入或缺失 (Insertion or deletion, InDel)
3. 基因劑量變異 (Copy number variation, CNV)
4. 大片段基因重組 (Large genomic rearrangement, LGR)

EMQN

值得信賴的檢測品質

EMQN 能力試驗<sup>#</sup>

檢測技術通過歐洲分子基因診斷品質聯盟 (European Molecular Genetics Quality Network, EMQN) BRCA1/2 (遺傳性/自發性) 能力試驗，證實檢測的可信賴性。



臨床資料庫即時更新

國際資料庫

1. 參考  
TCGA / COSMIC / dbSNP / ClinVar / 1000Genomes / LOVD 資料庫。
2. 資料庫數據即時更新。



Medical Laboratory  
4062

實驗室通過品質認證

CAP認證實驗室

1. LDTS列冊登錄 (登錄編號：LDT0008)。
2. 實驗室通過美國病理學 (College of American Pathologists, CAP) 認證。
3. 實驗室通過 ISO 15189 國際認證。

\* (註) 針對石蠟包埋切片因DNA片段化導致不易偵測出的大片段基因重組遺傳性點位，搭配以多重連接探針擴增技術 (Multiplex ligation-dependent probe amplification, MLPA) 偵測血液檢體，完整涵蓋可能的基因變異。

# 不包含ctDNA。

## 適用對象

1. 欲申請健保給付PARP抑制劑之卵巢癌、輸卵管癌、原發性腹膜癌、三陰性乳癌或攝護腺癌患者\*
2. 欲申請健保給付NGS檢測之卵巢癌、輸卵管癌、原發性腹膜癌、三陰性乳癌、攝護腺癌或胰臟癌患者\*
3. 家族中有成員罹患乳癌、卵巢癌、攝護腺癌或胰臟癌者

\* 健保給付根據不同癌別，須檢測不同檢體之BRCA突變，請詳閱次頁下方「健保給付-檢體規定」之表格。

# 慧智 BRCA1/2 基因檢測

組織 / 全血符合NGS健保給付規定

## ■ 慧智癌風險 BRCA1/2 基因檢測規格

| 突變種類    | Germline 遺傳性                                          |  | Somatic 自發性 / Germline 遺傳性 |
|---------|-------------------------------------------------------|--|----------------------------|
| 檢體種類    | 全血                                                    |  | 石蠟包埋切片 + 全血                |
| 檢測技術    | NGS + MLPA                                            |  | NGS                        |
| 平均檢測深度  | 200x                                                  |  | > 6000x                    |
| 解析範圍    | BRCA1/2 基因全外顯子 (Full exons) + 剪切區間 (Splicing regions) |  |                            |
| 可偵測變異類型 | SNV / InDel / CNV (LGR)                               |  | SNV / InDel                |
| 工作天數    | 15 個工作天 <sup>[1]</sup>                                |  | 10 個工作天 <sup>[1]</sup>     |

## ■ 為什麼要做 BRCA1/2 基因檢測？三大原因讓你知道

### 健保給付PARP抑制劑

具 BRCA1/2 基因變異之  
特定癌別病患\*

適用癌別

- 卵巢癌
- 輸卵管癌
- 原發性腹膜癌
- 三陰性乳癌
- 攝護腺癌

### 台灣指引建議+NGS健保給付

指引共識及NGS健保給付  
皆包含此檢測<sup>[2]</sup>

BRCA1/2 基因檢測

- 讓後續治療更精準
- NGS健保給付：包含卵巢癌、輸卵管癌、原發性腹膜癌、三陰性乳癌、攝護腺癌或胰臟癌之患者

### 權威指引建議

美國NCCN指引建議  
歐洲ESMO指引建議  
及時實行治療策略

## ■ 慧智癌風險 BRCA1/2 基因檢測流程

醫師或護理人員  
解說檢測內容

簽署同意書  
採血/申請石蠟包埋  
切片

檢體送至實驗室

實驗數據分析

15個工作天  
完成報告

## ■ 健保給付-檢體規定:PARP抑制劑及NGS檢測<sup>[2]</sup>

| 給付申請檢體種類      | 申請PARP抑制劑            | 申請NGS檢測給付            |
|---------------|----------------------|----------------------|
| 石蠟包埋切片 / 全血皆可 | 卵巢癌、輸卵管癌、原發性腹膜癌或攝護腺癌 | 卵巢癌、輸卵管癌、原發性腹膜癌或攝護腺癌 |
| 全血            | 三陰性乳癌                | 三陰性乳癌或胰臟癌            |

[1] 檢測時間以收齊合格檢體後開始計算。

[2] 該檢測符合民國113年5月公告之NGS健保給付規定，實際給付與否由健保署裁決。



SOFIVA  
GENOMICS

慧智基因

慧智基因醫學實驗室 [www.sofiva.com.tw](http://www.sofiva.com.tw)

T+886-2-2382-6615 F+886-2-2382-6617 100 台北市中正區寶慶路27號

© 2024.06 慧智基因股份有限公司 SOFIVA GENOMICS CO., LTD. All Right Reserved.