檢驗醫學科公告

日期：2018 年 8 月 28 日

主旨：檢驗醫學科分子診斷組，自 2018-08-29 回收下列分子診斷項目自行操作

說明：

檢驗項目	醫令	時效	可否接受委託檢驗
CD34 Lymphocyte surface marker	L1302	24 小時	不接受委託檢驗
Lymphocyte Surface Markers(CD4/CD8)	L0450	7 天	接受委託檢驗
Quantification of BCR-ABL fusion gene assay	L11528	7 天	接受委託檢驗
JAK2 V617F mutation assay	L11523	10 天	接受委託檢驗
MPL W515L mutation assay	L11546	10 天	接受委託檢驗
MPL W515K mutation assay	L11547	10 天	接受委託檢驗
CALR Type I mutation assay	L11548	10 天	接受委託檢驗
CALR Type II mutation assay	L11549	10 天	接受委託檢驗

(詳細說明如下服務資訊)

佛教慈濟醫療財團法人台中慈濟醫院

服務資訊

更新日期：2018/08/10

檢驗項目(中文/英文)	幹細胞細胞表面標記 CD34 Lymphocyte surface marker
醫令代碼	L1302
檢體類別	Blood
採檢容器及檢體量	 EDTA 管 2ml、Aheresis products
採檢注意事項 (包含影響檢驗性能、退件標準)	**採檢注意事項:** 採檢後立即將檢體以室溫傳送(18-25℃) **退件標準**:(A)檢體 clot 或溶血 (B)冷凍之檢體 (C)檢體採檢後無法於 24 小時內完成檢驗，且細胞存活率小於 75%者。 (D)當檢體符合上述退件條件，但臨床無法再次取得時，經開單醫師提出要求後，得以該檢體執行檢驗，但須於報告備註檢體異常狀況。
檢驗操作方法/儀器	Immunophenotyping by flow cytometry
可送檢時間	星期一至星期五
報告完成時間	24hr
檢驗效能/干擾	無
檢體保存方式	抽完血後請置於 20-25℃可穩定 48 小時，檢體以室溫方式運送，並在採檢當日送檢維持檢體新鮮及避開假日前一天採檢。
操作組別/ 檢驗諮詢分機	分子診斷組/4305
健保代碼/給付點數/ 自費價格	12075B/2000 點
生物參考區間 (包含臨危值通報)	CD34+(%):0.015%~0.600%

臨床意義與用途：

利用螢光抗體偵測周邊血液或自體分離術檢體內之 CD34+幹細胞，搭配使用流式細胞儀可提供精確的定量分析；此項技術可應用於自體、異體間之骨髓移植或血液前驅幹細胞之臨床診斷服務。

備註:本院自行操作，不接受院外代檢

佛教慈濟醫療財團法人台中慈濟醫院

服務資訊

更新日期：2018/08/28

檢驗項目(中文/英文)	淋巴球表面標記－ 感染性疾病檢驗 Lymphocyte Surface Markers(CD4/CD8)
醫令代碼	L0450
檢體類別	Blood
採檢容器及檢體量	EDTA 管 2ml
採檢注意事項 (包含影響檢驗性能、退件標準)	**採檢注意事項:**無 **傳送標準:**(1)室溫人工傳送 (2)外院代檢檢體傳送前需依疾病管制局(CDC)【感染性生物材料及傳染病檢體包裝、運送及訓練管理規定】進行包裝及標示。 **退件標準**:溶血、clot、保存溫度不當（操作前未保存於室溫者）、採檢量過少、採檢 24 小時才送檢經檢測白血球存活率小於 75%者。
檢驗操作方法/儀器	Immunophenotyping by flow cytometry
可送檢時間	星期一至星期四全天均可收件
報告完成時間	7 天
檢驗效能/干擾	無
檢體保存方式	抽完血後請置於 20-25℃可穩定 48 小時，檢體以室溫方式運送，並在採檢當日送檢維持檢體新鮮及避開假日前一天採檢。
操作組別/ 檢驗諮詢分機	分子診斷組/4305
健保代碼/給付點數/ 自費價格	12073B/800 點
生物參考區間 (包含臨危值通報)	(1) CD3+ T-cell：56~93% (2) CD19+ B-cell：1~37% (3) CD4+ T-cell：29~76% (4) CD8+ T-cell：5~49% (5) CD4 count：321~2124/uL (CD4 count <200 /uL 臨危值通報)

臨床意義與用途：

淋巴球細胞標記最常用來作為愛滋病患者之疾病監控指標，因為 Helper T cell (CD3+/CD4+)陽性的細胞為HIV 外套蛋白組成中 gp120 之受器，故愛滋病患者Helper T cells 數目會明顯降低，CD4 陽性與 CD8 陽性細胞（CD4/CD8）之比例也較正常人低了許多；除此之外，淋巴球之表面抗原分析，也可用來協助了解人體相關之免疫功能。

備註:本院自行操作，可接受委託檢驗

佛教慈濟醫療財團法人台中慈濟醫院

服務資訊

更新日期：2018/08/28

檢驗項目(中文/英文)	BCR-ABL 融合基因定量檢驗 Quantification of BCR-ABL fusion gene assay
醫令代碼	L11528
檢體類別	Blood
採檢容器及檢體量	 EDTA 管 20ml (大紫頭 2 支)
採檢注意事項 (包含影響檢驗性能、退件標準)	**採檢注意事項:** 採檢後立即將檢體以室溫傳送(18-25℃) **退件標準**:(A)檢體 clot 或溶血 (B)冷凍之檢體 (C)當檢體符合上述退件條件，但臨床無法再次取得時，經開單醫師提出要求後，得以該檢體執行檢驗，但須於報告備註檢體異常狀況。
檢驗操作方法/儀器	qRT-PCR (Xpert BCR-ABL Ultra)/ GeneXpert
可送檢時間	星期一至星期四
報告完成時間	7 天
檢驗效能/干擾	依據試劑說明書，Bilirubin >20mg/dL；Cholesterol, Total >500mg/dL；Triglycerides, Total (Lipids)> 3000 mg/dL； Heparin >3000 U/L 可能影響檢驗結果
檢體保存方式	室溫運送(檢體請務必於抽取 24 小時內以室溫送達檢驗科)
操作組別/ 檢驗諮詢分機	分子診斷組/4305
健保代碼/給付點數/ 自費價格	12185C/2200 點
生物參考區間 (包含臨危值通報)	BCR-ABL was not detected

用於診斷費城染色體陽性之慢性骨髓性白血病 (BCR/ABL1 P210)。慢性骨髓性白血病細胞中第九對與第二十二對染色體相互轉位形成 BCR/ABL1 融合基因。酪胺酸激脢抑制劑(TKI)已經是慢性骨髓性白血病的首選治療藥物，成效卓越。因此 BCR/ABL1 融合基因的檢測對此類患者具有重要的意義。檢測出此融合基因有助於提供醫師治療的指標。

備註:本院自行操作，可接受委託檢驗

佛教慈濟醫療財團法人台中慈濟醫院

服務資訊

更新日期：2018/08/28

檢驗項目(中文/英文)	JAK2 V617F 變異檢驗 JAK2 V617F mutation assay
醫令代碼	L11523
檢體類別	Blood
採檢容器及檢體量	 EDTA 管 3ml
採檢注意事項 (包含影響檢驗性能、退件標準)	**採檢注意事項:** 採檢後立即將檢體以室溫傳送(18-25℃) **退件標準**:(A)檢體 clot 或溶血 (B)冷凍之檢體 (C)當檢體符合上述退件條件，但臨床無法再次取得時，經開單醫師提出要求後，得以該檢體執行檢驗，但須於報告備註檢體異常狀況。
檢驗操作方法/儀器	AS-PCR / ABI-2720
可送檢時間	星期一至星期五
報告完成時間	10 天
檢驗效能/干擾	無
檢體保存方式	室溫運送
操作組別/ 檢驗諮詢分機	分子診斷組/4305
健保代碼/給付點數/ 自費價格	12182C /1000 點
生物參考區間 (包含臨危值通報)	JAK2 V617F was not detected

慢性骨髓性增生疾病(Chronic myeloproliferative diseases, 簡稱 MPD)是一種由幹細胞衍生出來的血液疾病，其主要的表現為骨髓系列之細胞大量增生而導致病徵。典型的 MPD 病患中，我們可以區分出所謂費城染色體陽性之慢性骨髓性白血病及費城染色體陰性之其他 MPD (如 ET、PV 和 IMF)。近年來，有幾篇著名的期刊雜誌同時報導，於此類病患中有相當比例的病人都帶有 Janus 2 (簡稱 JAK2)的突變，而這個突變主要是發生在 JAK2 的第 14 個外顯子 (exon) 上，其第 1849 個核?酸序列由原本的 G 轉為 T(1849 G>T)，造成原來的第 617 位置上的胺基酸由 valine 轉變為 phenylalanine (V617F)，而此一點突變也造成了 JAK2 之作用增加。目前研究顯示有超過 95%的 PV 病患及 50% ~ 60%的 ET 或 IMF 病患帶有此突變，也因此暗示了此一基因變異和此一疾病有相當大的關連性。

備註:本院自行操作，可接受委託檢驗

佛教慈濟醫療財團法人台中慈濟醫院

服務資訊

更新日期：2018/08/28

檢驗項目(中文/英文)	MPL W515L 變異檢驗 MPL W515L mutation assay
醫令代碼	L11546
檢體類別	Blood
採檢容器及檢體量	 EDTA 管 3ml
採檢注意事項 (包含影響檢驗性能、退件標準)	**採檢注意事項:** 採檢後立即將檢體以室溫傳送(18-25℃) **退件標準**:(A)檢體 clot 或溶血 (B)冷凍之檢體 (C)當檢體符合上述退件條件，但臨床無法再次取得時，經開單醫師提出要求後，得以該檢體執行檢驗，但須於報告備註檢體異常狀況。
檢驗操作方法/儀器	PCR-Sequencing / ABI-2720
可送檢時間	星期一至星期五
報告完成時間	10 天
檢驗效能/干擾	無
檢體保存方式	室溫運送
操作組別/ 檢驗諮詢分機	分子診斷組/4305
健保代碼/給付點數/ 自費價格	12182C /1000 點
生物參考區間 (包含臨危值通報)	MPL W515L was not detected

在 2005 年，發現了骨髓增生性腫瘤(MPN)的細胞大多帶有 JAK2 V617F 的基因突變。JAK2 具有重要的訊息傳遞功能，可以將細胞外的訊息，傳遞到細胞內部。JAK2V617F 突變導致 JAK-STAT 的訊息傳導路徑持續處在活化狀態，導致細胞增生。PV 患者約 95-98% 都有 JAK2V617F 突變，ET 與 PMF 則約 50-60% 帶有這個突變。因此，自 2008 年世界衛生組織(WHO)將 JAK2 V617F 列入骨髓增生性腫瘤(MPN)診斷標準之後。

在 2006 年發現少數 ET 與 PMF 病人有 MPL(TPO 的受體)基因突變現象，MPL 是 JAK2 的上游細胞膜受體蛋白，還是影響到 JAK2 的訊息傳導路徑。因此儘管有前訴諸多進展與發現，仍然有約三分之一的 ET 與 PMF 患者，致病機轉不明。這塊缺失的拼圖塊在 2013 年底找到了。這些基因突變不明的患者，絕大多數是肇因於 CALR (calreticulin gene)的基因突變。 也就是說 ET 與 PMF 患者約 60% 有 JAK2 V617F 突變，約 6%有 MPL 突變，約 25-30%有 CALR 突變。

與 JAK2 V617 突變引起的 ET 比較，CALR 突變引起的 ET 病人較年輕，臨床上以血小板升高為主要表現，容易有貧血，白血球升高較不明顯，血管栓塞的機率亦較低。MPL 有突變的 ET 患者則預後較差。PMF 的病人如果 CALR 未突變，而有 ASXL1 的突變，則預後較差。基於 95% 以上的 PV 患者，與近 90 %的 ET 與 PMF 患者都可以發現基因突變，JAK2 V617F，CALR 與 MPL 基因變異的檢驗，可用於輔助診斷的確立與排除。

MPN 患者的基因突變情況已經愈來愈清楚，這些實驗室的分子診斷，可以幫忙確立診斷，增進了解疾病臨床表現與預後，也有助於 MPN 標靶治療藥物的發展。
備註:本院自行操作，可接受委託檢驗

佛教慈濟醫療財團法人台中慈濟醫院

服務資訊

更新日期：2018/08/28

檢驗項目(中文/英文)	MPL W515K 變異檢驗 MPL W515K mutation assay
醫令代碼	L11547
檢體類別	Blood
採檢容器及檢體量	 EDTA 管 3ml
採檢注意事項 (包含影響檢驗性能、退件標準)	**採檢注意事項:** 採檢後立即將檢體以室溫傳送(18-25℃) **退件標準**:(A)檢體 clot 或溶血 (B)冷凍之檢體 (C)當檢體符合上述退件條件，但臨床無法再次取得時，經開單醫師提出要求後，得以該檢體執行檢驗，但須於報告備註檢體異常狀況。
檢驗操作方法/儀器	PCR-Sequencing / ABI-2720
可送檢時間	星期一至星期五
報告完成時間	10 天
檢驗效能/干擾	無
檢體保存方式	室溫運送
操作組別/ 檢驗諮詢分機	分子診斷組/4305
健保代碼/給付點數/ 自費價格	12182C /1000 點
生物參考區間 (包含臨危值通報)	MPL W515K was not detected

在 2005 年，發現了骨髓增生性腫瘤(MPN)的細胞大多帶有 JAK2 V617F 的基因突變。JAK2 具有重要的訊息傳遞功能，可以將細胞外的訊息，傳遞到細胞內部。JAK2V617F 突變導致 JAK-STAT 的訊息傳導路徑持續處在活化狀態，導致細胞增生。PV 患者約 95-98% 都有 JAK2V617F 突變，ET 與 PMF 則約 50-60% 帶有這個突變。因此，自 2008 年世界衛生組織(WHO)將 JAK2 V617F 列入骨髓增生性腫瘤(MPN)診斷標準之後。

在 2006 年發現少數 ET 與 PMF 病人有 MPL(TPO 的受體)基因突變現象，MPL 是 JAK2 的上游細胞膜受體蛋白，還是影響到 JAK2 的訊息傳導路徑。因此儘管有前訴諸多進展與發現，仍然有約三分之一的 ET 與 PMF 患者，致病機轉不明。這塊缺失的拼圖塊在 2013 年底找到了。這些基因突變不明的患者，絕大多數是肇因於 CALR (calreticulin gene)的基因突變。 也就是說 ET 與 PMF 患者約 60% 有 JAK2 V617F 突變，約 6%有 MPL 突變，約 25-30%有 CALR 突變。

與 JAK2 V617 突變引起的 ET 比較，CALR 突變引起的 ET 病人較年輕，臨床上以血小板升高為主要表現，容易有貧血，白血球升高較不明顯，血管栓塞的機率亦較低。MPL 有突變的 ET 患者則預後較差。PMF 的病人如果 CALR 未突變，而有 ASXL1 的突變，則預後較差。基於 95% 以上的 PV 患者，與近 90 %的 ET 與 PMF 患者都可以發現基因突變，JAK2 V617F，CALR 與 MPL 基因變異的檢驗，可用於輔助診斷的確立與排除。

MPN 患者的基因突變情況已經愈來愈清楚，這些實驗室的分子診斷，可以幫忙確立診斷，增進了解疾病臨床表現與預後，也有助於 MPN 標靶治療藥物的發展。
備註:本院自行操作，可接受委託檢驗

佛教慈濟醫療財團法人台中慈濟醫院

服務資訊

更新日期：2018/08/28

檢驗項目(中文/英文)	CALR Type I 基因變異檢驗 CALR Type I mutation assay
醫令代碼	L11548
檢體類別	Blood
採檢容器及檢體量	 EDTA 管 3ml
採檢注意事項 (包含影響檢驗性能、退件標準)	**採檢注意事項:** 採檢後立即將檢體以室溫傳送(18-25℃) **退件標準**:(A)檢體 clot 或溶血 (B)冷凍之檢體 (C)當檢體符合上述退件條件，但臨床無法再次取得時，經開單醫師提出要求後，得以該檢體執行檢驗，但須於報告備註檢體異常狀況。
檢驗操作方法/儀器	PCR-Sequencing / ABI-2720
可送檢時間	星期一至星期五
報告完成時間	10 天
檢驗效能/干擾	無
檢體保存方式	室溫運送
操作組別/ 檢驗諮詢分機	分子診斷組/4305
健保代碼/給付點數/ 自費價格	12182C /1000 點
生物參考區間 (包含臨危值通報)	CALR type I mutation was not detected

在 2005 年，發現了骨髓增生性腫瘤(MPN)的細胞大多帶有 JAK2 V617F 的基因突變。JAK2 具有重要的訊息傳遞功能，可以將細胞外的訊息，傳遞到細胞內部。JAK2V617F 突變導致 JAK-STAT 的訊息傳導路徑持續處在活化狀態，導致細胞增生。PV 患者約 95-98% 都有 JAK2V617F 突變，ET 與 PMF 則約 50-60% 帶有這個突變。因此，自 2008 年世界衛生組織(WHO)將 JAK2 V617F 列入骨髓增生性腫瘤(MPN)診斷標準之後。

在 2006 年發現少數 ET 與 PMF 病人有 MPL(TPO 的受體)基因突變現象，MPL 是 JAK2 的上游細胞膜受體蛋白，還是影響到 JAK2 的訊息傳導路徑。因此儘管有前訴諸多進展與發現，仍然有約三分之一的 ET 與 PMF 患者，致病機轉不明。這塊缺失的拼圖塊在 2013 年底找到了。這些基因突變不明的患者，絕大多數是肇因於 CALR (calreticulin gene)的基因突變。 也就是說 ET 與 PMF 患者約 60% 有 JAK2 V617F 突變，約 6%有 MPL 突變，約 25-30%有 CALR 突變。

與 JAK2 V617 突變引起的 ET 比較，CALR 突變引起的 ET 病人較年輕，臨床上以血小板升高為主要表現，容易有貧血，白血球升高較不明顯，血管栓塞的機率亦較低。MPL 有突變的 ET 患者則預後較差。PMF 的病人如果 CALR 未突變，而有 ASXL1 的突變，則預後較差。基於 95% 以上的 PV 患者，與近 90 %的 ET 與 PMF 患者都可以發現基因突變，JAK2 V617F，CALR 與 MPL 基因變異的檢驗，可用於輔助診斷的確立與排除。

MPN 患者的基因突變情況已經愈來愈清楚，這些實驗室的分子診斷，可以幫忙確立診斷，增進了解疾病臨床表現與預後，也有助於 MPN 標靶治療藥物的發展。
備註:本院自行操作，可接受委託檢驗

佛教慈濟醫療財團法人台中慈濟醫院

服務資訊

更新日期：2018/08/28

檢驗項目(中文/英文)	CALR Type II 基因變異檢驗 CALR Type II mutation assay
醫令代碼	L11549
檢體類別	Blood
採檢容器及檢體量	 EDTA 管 3ml
採檢注意事項 (包含影響檢驗性能、退件標準)	**採檢注意事項:** 採檢後立即將檢體以室溫傳送(18-25℃) **退件標準**:(A)檢體 clot 或溶血 (B)冷凍之檢體 (C)當檢體符合上述退件條件，但臨床無法再次取得時，經開單醫師提出要求後，得以該檢體執行檢驗，但須於報告備註檢體異常狀況。
檢驗操作方法/儀器	PCR-Sequencing / ABI-2720
可送檢時間	星期一至星期五
報告完成時間	10 天
檢驗效能/干擾	無
檢體保存方式	室溫運送
操作組別/ 檢驗諮詢分機	分子診斷組/4305
健保代碼/給付點數/ 自費價格	12182C /1000 點
生物參考區間 (包含臨危值通報)	CALR type II mutation was not detected

在 2005 年，發現了骨髓增生性腫瘤(MPN)的細胞大多帶有 JAK2 V617F 的基因突變。JAK2 具有重要的訊息傳遞功能，可以將細胞外的訊息，傳遞到細胞內部。JAK2V617F 突變導致 JAK-STAT 的訊息傳導路徑持續處在活化狀態，導致細胞增生。PV 患者約 95-98% 都有 JAK2V617F 突變，ET 與 PMF 則約 50-60% 帶有這個突變。因此，自 2008 年世界衛生組織(WHO)將 JAK2 V617F 列入骨髓增生性腫瘤(MPN)診斷標準之後。

在 2006 年發現少數 ET 與 PMF 病人有 MPL(TPO 的受體)基因突變現象，MPL 是 JAK2 的上游細胞膜受體蛋白，還是影響到 JAK2 的訊息傳導路徑。因此儘管有前訴諸多進展與發現，仍然有約三分之一的 ET 與 PMF 患者，致病機轉不明。這塊缺失的拼圖塊在 2013 年底找到了。這些基因突變不明的患者，絕大多數是肇因於 CALR (calreticulin gene)的基因突變。 也就是說 ET 與 PMF 患者約 60% 有 JAK2 V617F 突變，約 6%有 MPL 突變，約 25-30%有 CALR 突變。

與 JAK2 V617 突變引起的 ET 比較，CALR 突變引起的 ET 病人較年輕，臨床上以血小板升高為主要表現，容易有貧血，白血球升高較不明顯，血管栓塞的機率亦較低。MPL 有突變的 ET 患者則預後較差。PMF 的病人如果 CALR 未突變，而有 ASXL1 的突變，則預後較差。基於 95% 以上的 PV 患者，與近 90 %的 ET 與 PMF 患者都可以發現基因突變，JAK2 V617F，CALR 與 MPL 基因變異的檢驗，可用於輔助診斷的確立與排除。

MPN 患者的基因突變情況已經愈來愈清楚，這些實驗室的分子診斷，可以幫忙確立診斷，增進了解疾病臨床表現與預後，也有助於 MPN 標靶治療藥物的發展。
備註:本院自行操作，可接受委託檢驗