



佛教慈濟醫療財團法人台中慈濟醫院

服務資訊

更新日期：113.01.31

檢驗項目(中文/英文)	EGFR 基因突變檢測 (組織)
醫令代碼	LEGFR0500001
檢體類別	formalin-fixed paraffin-embedded tissue(FFPET)
採檢容器及檢體量	 Eppendorf tube [檢體切片(捲蠟)厚度須達 5 μm，且腫瘤比例 (tumor content) $\geq 10\%$]，放入 eppendorf
採檢注意事項 (包含影響檢驗性能、 退件標準)	採檢注意事項： 厚度須達 5 μm，且腫瘤比例(tumor content)需至少 10% 退件標準：核酸濃度未達允收標準 (2ng/μL)
檢驗操作方法/儀器	使用 cobas EGFR Mutation Test v2(食藥署核准第三等級醫療器材檢測試劑)，Real-Time PCR 方法。
可送檢時間	星期一至星期五 (固定每週四操作)
報告完成時間	14個工作天
檢驗效能/干擾	依據試劑說明書，針對 EGFR exons 18, 19, 20, 21 於檢體之最低偵測變異極限為腫瘤比例(tumor content) $\geq 10\%$
檢體運送及保存方式	檢體運送：室溫。 保存方式：室溫。
操作組別/ 檢驗諮詢分機	分子診斷組/4318
健保代碼/給付點數/ 自費價格	30101B/ 8252點
生物參考區間 (包含臨危值通報)	Target Not Detected.

EGFR 的突變與非小細胞肺癌的標靶藥物療效有關，主要的標靶藥物為酪胺酸激酶抑制劑 (tyrosine kinaseinhibitor; TKI)，包括gefitinib(商品名 Iressa)、erlotinib(商品名 Tarceva)、afatinib(商品名 Giotrif)，這類型的藥物如同一般的激酶抑制劑會競爭性的結合在 ATP 的結合位導致下游受質無法被磷酸化，進而抑制細胞因酪胺酸激酶異常活化導致的異常生長。根據研究，當病人的癌細胞代有這些突變時，標靶治療有六至八成有效，但如果沒有突變，有效比例將低於一成。因此這些突變是標靶藥物療效的正向指標。另外，研究顯示某些EGFR 基因突變與治療無效有關，例如 Exon20 Insertion，是標靶藥物療效的負項指標。此外在用藥一段時間後，癌細胞會產生抗藥性突變，造成治療無效，例如 Exon 20的T790M 的突變，約占 50%的抗藥性成因。目前 EGFR 突變為臨床上肺癌的用藥評估檢測。

備註：本院自行操作。