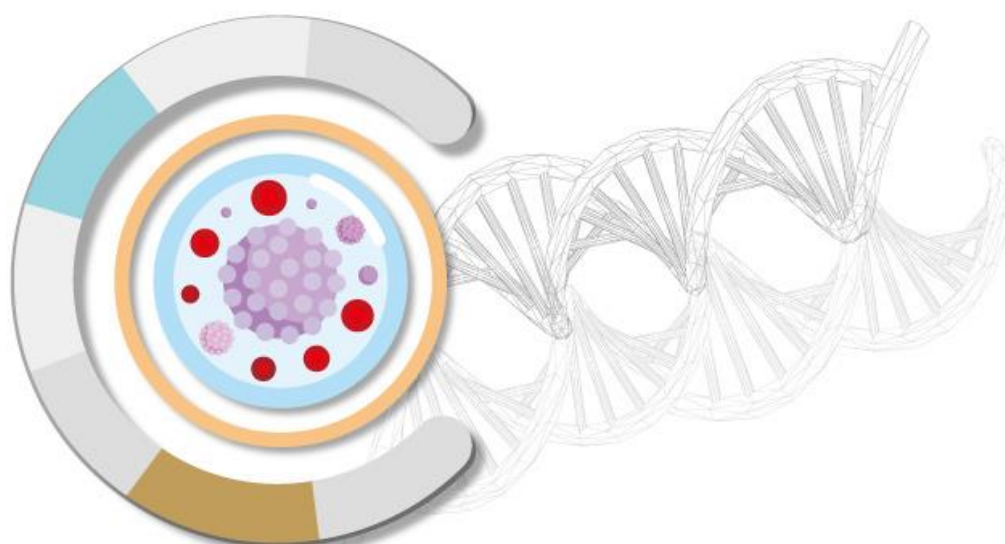


遺傳性癌症檢測報告

Hereditary cancer genetic testing report



建議您在閱讀這份報告前，先了解以下名詞資訊：

染色體

人類一般有 22 對體染色體及性染色體 (X 和 Y)，每一對分別來自父親與母親。

變異位點

人類目前已知的基因約有 20,000 多個，基因的長度有長有短，且由 A、T、C、G 四種鹼基所構成，基因上的任一鹼基位置即為基因位點，當發生變異時，則稱作變異位點。

基因型

基因型通常會以 A、T、C、G 這 4 種鹼基呈現，因為人類染色體是成對的，如果某基因上的位點在一對 (兩個) 染色體上的鹼基分別為 A 和 T，則基因型的表示則為『AT』。

同型合子基因型

指一對染色體上位點的基因型是由相同鹼基所構成，例如：AA、TT、CC 和 GG。

異型合子基因型

指一對染色體上位點的基因型是由不同鹼基所構成，例如：AT、TG 或 CG 等。

半合子基因型

指不成對的染色體上位點發生變異，例如：男性 (XY) 的 X 染色體的位點由 A 變異為 T，基因型則以 T 表示。

註解種類

本檢測將變異位點與疾病的關聯進行簡易註解，註解種類分為下列 4 項：

高 風 險：指基因的致病變異與該疾病高度相關，建議諮詢專科醫師進行討論。

相 關：此基因的致病變異會造成其他疾病，而此變異對於本產品檢測疾病的影響未知，僅知道此基因與本產品的檢測疾病有關聯。

帶 因 者：某些疾病須成對基因都發生致病變異 (同型合子) 才會發病，若僅有一套基因變異 (異型合子)，則為帶因者，並不會發生該疾病。

一般風險：指風險程度與一般民眾相當，若該疾病所檢測的基因均無發現致病性變異，則判定為一般風險。

目錄

檢體資訊	1
檢測報告總結	1
乳癌 (Breast Cancer)	2
攝護腺癌 (Prostate Cancer)	4
頭頸癌 (Head and Neck Cancer)	6
食道癌 (Esophageal Cancer)	8
甲狀腺癌 (Thyroid Cancer)	10
副甲狀腺癌 (Parathyroid Carcinoma)	12
肺癌 (Lung Cancer)	14
胃腸道基質瘤 (Gastrointestinal Stromal Tumor)	16
胰腺癌 (Pancreatic Cancer)	18
肝癌 (Hepatoma)	20
膽管癌 (Cholangiocarcinoma)	22
結直腸相關癌症 (Colorectal Cancer)	24
腹膜癌 (Peritoneal Cancer)	26
間皮瘤 (Mesothelioma)	28
腎癌 (Renal Cell Cancer)	30
膀胱癌 (Bladder Cancer)	32
黑色素瘤 (Melanoma)	34
非黑色素瘤皮膚癌 (Non-Melanoma Skin Cancer)	36

目錄

骨癌 (Bone Cancer).....	38
軟組織腫瘤 (Soft Tissue Sarcoma)	40
白血病 (Leukemia)	42
T、NK 細胞腫瘤 (T, NK-cell Neoplasm)	44
B 細胞淋巴瘤 (B-cell Neoplasm).....	46
霍奇金氏淋巴瘤 (Hodgkin Lymphoma)	48
骨髓增生性腫瘤 (Myeloproliferative Neoplasms)	50
中樞神經腫瘤 (Central Nervous System Tumor)	52
周邊性神經腫瘤 (Peripheral Nerve Tumor)	54
副神經節瘤 (Paraganglioma)	56
檢測位點注釋	58
意外發現變異位點注釋	59
資料庫與分析工具版本	60
參考文獻	60
附註	65

檢體資訊

報告編號：	病歷編號：
姓名：	送檢單位：
性別：	檢驗單位：
生日：	採集日期：
檢體類別：	收檢日期：
檢測方法：	報告日期：

檢測報告總結

本次檢測偵測到以下疾病的相關致病性或可能致病性變異

檢測結果

基因	基因相關疾病	檢出變異	變異主要相關疾病

意外發現 (在本檢測項目涵蓋的基因區段中，發現與本檢測疾病不相關，但可能影響特定疾病發生的變異位點)

基因	基因相關疾病	檢出變異	變異主要相關疾病

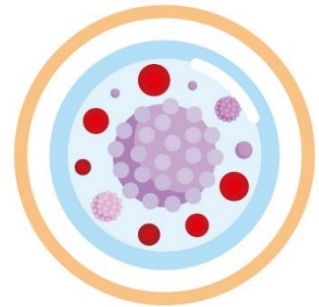
檢測報告簽署

報告簽署人與註解：

乳癌 (Breast Cancer)

發生率

台灣每年每 100,000 人中約有 1 名男性罹患此病；
 台灣每年每 100,000 人中約有 80-81 名女性罹患此病。



甚麼是乳癌？

乳癌是女性最常見的癌症，起源於乳腺腺體組織中導管（85%）或內層細胞（15%）不正常分裂、增生，初期通常不會引起任何症狀，隨著時間的推移，原位癌症可能會侵入周圍的乳腺組織，然後擴散到附近的淋巴結或身體的其他器官，現今乳癌治療通常預後都非常良好，尤其是在早期發現該疾病時，更可以防止癌症的生長和擴散，從而挽救生命。

可能併發症

- 癌細胞轉移（肺臟、肝臟、骨骼等）
- 上肢淋巴水腫（手臂水腫）
- 心血管、血液、免疫和呼吸系統的功能異常
- 疲勞

自我評估

相關症狀

1. 檢查乳房是否有腫塊
2. 不正常的分泌物

生活方式建議

1. 維持體重
2. 降低飲酒
3. 維持活動
4. 定期接受乳癌檢查
5. 避免吸菸
6. 低脂飲食，多攝取高纖食物、蔬菜水果

乳癌 (Breast Cancer)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

乳癌_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
223		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

乳癌_檢測結果

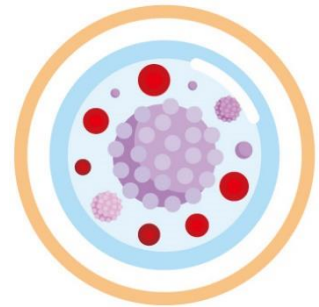
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

攝護腺癌 (Prostate Cancer)

發生率

台灣每年每 100,000 人約有 35-36 人罹患此病，近年來攝護腺癌的發病率呈上升趨勢，並且攝護腺癌發病率存在偏差與低估。



甚麼是攝護腺癌？

攝護腺（又稱前列腺）是男性中的一個小核桃形腺體，當攝護腺體中的細胞異常增生可能產生攝護腺肥大甚至攝護腺癌。近年來攝護腺癌的發病率呈上升趨勢，許多攝護腺癌生長緩慢，並局限於攝護腺體內且不會造成嚴重傷害，早期診斷（直腸指診、血液前列腺特殊抗原的檢驗、超音波檢查等）是成功治療的最佳機會，當攝護腺癌擴散並侵略其他組織有極高的致死率。

可能併發症

- 陰部疼痛

自我評估

相關症狀

1. 糖尿病	3. 家族史
2. 代謝綜合徵	4. 高血壓

生活方式建議

1. 避免吸煙
2. 維持適當的體重
3. 多攝取膳食纖維、蔬菜和魚（不飽和脂肪酸）
4. 避免大量食用脂肪、紅肉和奶製品、飽和脂肪

攝護腺癌 (Prostate Cancer)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

攝護腺癌_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
223		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

攝護腺癌_檢測結果

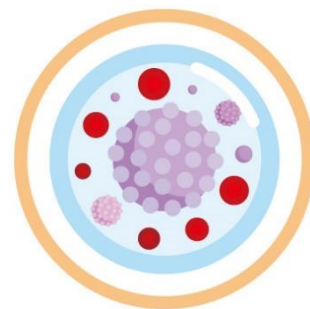
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

頭頸癌 (Head and Neck Cancer)

發生率

台灣每年每 100,000 人中約有 32-33 人罹患此病。



甚麼是頭頸癌？

頭頸癌是指發生在頭頸部區域的一大類癌症，其發生部位包含唇、口腔、唾液腺、鼻咽、口咽、咽下部、喉、鼻腔以及耳朵等。大多數的頭頸癌都是屬於鱗狀細胞癌。目前已知酒精與菸草為主要罹患頭頸癌的風險因子，除此之外感染人類乳突病毒 (HPV) 與基因變異等也會增加罹患風險。

可能併發症

- 淋巴結腫大

自我評估

相關症狀

1. 聲音沙啞	5. 吞嚥困難
2. 喉嚨痛	6. 咳嗽
3. 口腔潰爛	7. 口出血
4. 耳痛	

生活方式建議

1. 避免抽菸
2. 避免過度飲酒
3. 避免嚼食檳榔

頭頸癌 (Head and Neck Cancer)

檢測基因

CDK4, CYLD, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, HRAS, SLX4

頭頸癌_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
14		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

頭頸癌_檢測結果

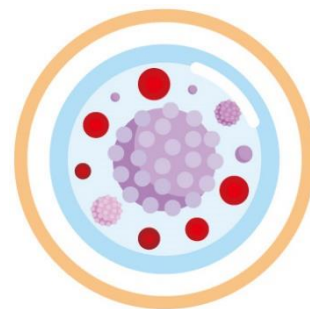
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

食道癌 (Esophageal Cancer)

發生率

每年每 100,000 人中約有 7-8 人罹患此病。



甚麼是食道癌？

食道癌是全世界癌症死亡率排名第六的癌症，在亞洲區域食道癌主要以鱗狀細胞癌為主。食道癌發生初期通常沒有明顯症狀，大多數都是因為吞嚥困難等症狀才被診斷出來。抽菸與過度飲酒為主要罹患食道癌的風險因子，除此之外肥胖與基因變異等也會增加罹患風險。

可能併發症

- 貧血

自我評估

相關症狀

1. 吞嚥困難	4. 咳嗽
2. 不明原因體重下降	5. 胸痛
3. 聲音沙啞	

生活方式建議

1. 避免抽菸
2. 避免過度飲酒
3. 保持適當體重
4. 多吃蔬果

食道癌 (Esophageal Cancer)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

食道癌_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
221		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

食道癌_檢測結果

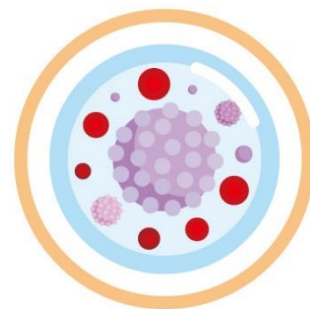
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

甲狀腺癌 (Thyroid Cancer)

發生率

台灣每年每 100,000 人約有 15-16 人罹患此症，女性發生率高於男性。



甚麼是甲狀腺癌？

甲狀腺癌發生於甲狀腺中細胞發生基因突變，進而導致細胞快速生長和增殖，異常甲狀腺細胞不斷積聚最終形成腫瘤，早期症狀並不明顯，只要妥善接受醫師的治療並持續追蹤，存活率高、預後良好。如果沒有及時治療異常的細胞會入侵附近組織，並轉移至身體其他部位。

可能併發症

- 低血鈣症
- 脖子上的淋巴結腫脹

自我評估

相關症狀

1. 聲音的變化
2. 吞嚥困難、呼吸困難
3. 持續咳嗽，卻沒有感冒。
4. 脖子局部腫大或摸到腫塊，而且隨時間迅速長大，皮膚表面變紅

生活方式建議

1. 避免吸煙
2. 遠離輻射
3. 體重控制

甲狀腺癌 (Thyroid Cancer)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

甲狀腺癌_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
223		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

甲狀腺癌_檢測結果

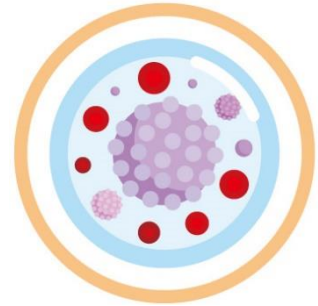
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

副甲狀腺癌 (Parathyroid Carcinoma)

發生率

每年每 10,000,000 人口中 3.5-5.7 例。



甚麼是副甲狀腺癌？

副甲狀腺是緊貼於甲狀腺後外側的扁圓型獨立小體，其分泌副甲狀腺激素的主要功能作用是作用於骨細胞和蝕骨細胞、並能促進腸道及腎小管吸收鈣，從而使血鈣升高，在維持血中鈣、磷代謝的穩定扮演重要角色，所以副甲狀腺癌患者經常出現非常嚴重的高鈣血症，副甲狀腺癌通常是致命的惡性腫瘤，晚期患者死亡率很高，若早期識別可能有副甲狀腺癌風險的患者，對患者提供最佳治癒至關重要。

可能併發症

- 高鈣血症
- 高血壓
- 腎功能衰竭
- 貧血和消化性潰瘍病
- 骨質減少、骨質疏鬆症、骨骼疼痛或病理性骨折
- 心律失常
- 腎臟並發症，例如腎結石、腎鈣質沉著症、腎小球濾過率降低或腎絞痛

自我評估

相關症狀

1. 頸部腫塊	7. 多尿
2. 消化不良、便秘	8. 煩渴
3. 疲勞	9. 抑鬱
4. 體重減輕	10. 有家族性副甲狀腺功能亢進症
5. 厭食	11. 患有第 1 型多發性內分泌腫瘤
6. 噁心、嘔吐	12. 曾經接受頭頸部放射治療

生活方式建議

1. 避免暴露於輻射
2. 增加身體的維生素 D (適量的曬太陽)

副甲狀腺癌 (Parathyroid Carcinoma)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

副甲狀腺癌_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
223		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

副甲狀腺癌_檢測結果

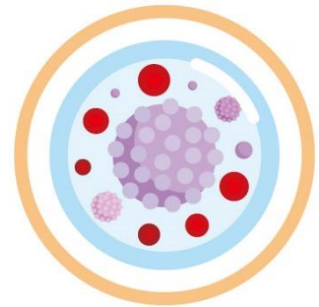
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

肺癌 (Lung Cancer)

發生率

台灣每年每 10 萬人中約有 36 人罹患此病



甚麼是肺癌？

肺癌是生長於肺部支氣管或肺泡的惡性腫瘤，吸菸是致病的主要風險因子，其他環境因素包含二手菸、空汙、油煙等。肺癌根據組織學特徵可以分為小細胞肺癌（SCLC）和非小細胞肺癌（NSCLC），其中大約有 85% 的案例屬於非小細胞肺癌（NSCLC），臨床上依照病理組織又可以區分為鱗狀上皮細胞癌、腺癌和大細胞癌。因為肺癌早期的症狀並不明顯，等到病情惡化，周圍組織受到破壞才會產生各種病徵，因此診斷的時機極大的影響了後續的存活率。

可能併發症

- 呼吸急促
- 疼痛
- 轉移痛
- 咳血
- 肺水腫

自我評估

相關症狀

1. 有家族史	4. 咳痰帶血絲或咳血
2. 有重度吸菸史	5. 持續胸痛
3. 持續咳嗽且未見好轉	6. 無預警體重下降、食慾不振

生活方式建議

1. 戒菸及拒絕二手菸
5. 少量多餐
2. 增加高熱量、高蛋白食物的攝取
6. 適量補充營養品
3. 多吃堅果（高熱量/營養密度高的食物）
7. 定期追蹤檢查
4. 避免含水量過多的食物

肺癌 (Lung Cancer)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

肺癌_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
223		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

肺癌_檢測結果

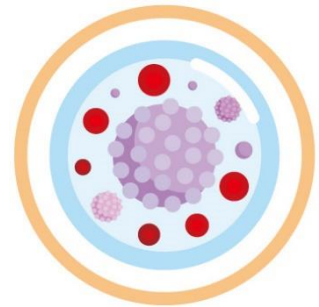
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

胃腸道基質瘤 (Gastrointestinal Stromal Tumor)

發生率

台灣每年每 100,000 人約 1-3 人罹患此病。



甚麼是胃腸道基質瘤？

胃腸道腫瘤是一種從消化系統開始的癌症，通常發生在胃中和小腸，早期可能不會引起任何症狀，並且它們的生長可能較緩慢，以至於身體不會感受到異常，隨著腫瘤的增生可能會造成患者出現不明腹痛或不適，且腫瘤有機會在腹腔內擴散。

可能併發症

- 消化道出血
- 腸阻塞
- 突發性腹痛
- 貧血
- 呼吸困難

自我評估

相關症狀

1. 噁心、嘔吐	5. 食慾不振
2. 胃腸不舒服、腹脹、腹痛	6. 消化不良
3. 腹部腫塊	7. 體重減輕
4. 嚴重疲勞	8. 呼吸急促

生活方式建議

1. 避免久坐不動的生活方式
2. 避免攝取酒精
3. 避免吸煙
4. 避免接觸有毒化學物質

胃腸道基質瘤 (Gastrointestinal Stromal Tumor)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

胃腸道基質瘤_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
223		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

胃腸道基質瘤_檢測結果

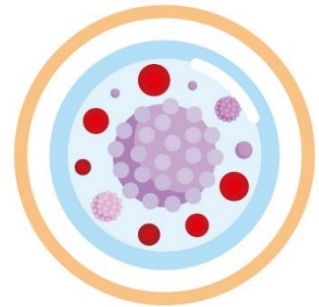
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

胰腺癌 (Pancreatic Cancer)

發生率

台灣每年每 100,000 人中約有 4-5 名男性罹患此病；
 台灣每年每 100,000 人中約有 3-4 名女性罹患此病。



甚麼是胰腺癌？

胰腺癌好發於老年人，胰臟腫瘤的主要類型，死亡率極高。尤其是腺鱗狀癌 (adenosquamous carcinoma)，屬於預後反應極差的分型，其他較少見的分型如分泌腫瘤、腺泡細胞癌 (acinar cell carcinoma) 及囊腺癌 (cystadenocarcinoma) 等，侵襲性不如胰腺癌，預後亦較佳。但是胰腺癌早期幾乎沒有症狀，因此被診斷時通常病程已經進展到晚期，後期惡性腫瘤會導致周圍的組織發炎並產生胰管堵塞和神經病變，導致嚴重的疼痛並影響患者的存活率。

可能併發症

- 體重減輕
- 上腹疼痛
- 黃疸
- 腹水
- 噁心嘔吐
- 脂肪便
- 急性胰臟炎
- 腸胃道出血
- 胃出口堵塞

自我評估

相關症狀

- | | |
|------------|---------------|
| 1. 胃腸不適 | 4. 同時患有肥胖或糖尿病 |
| 2. 停經後子宮出血 | 5. 嗜食高脂肪食物 |
| 3. 貧血 | |

生活方式建議

1. 避免高熱量、高刺激性食物
2. 足量澱粉攝取
3. 定期追蹤檢查

胰腺癌 (Pancreatic Cancer)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CBF, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN2A, CEBPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

胰腺癌_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
222		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

胰腺癌_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

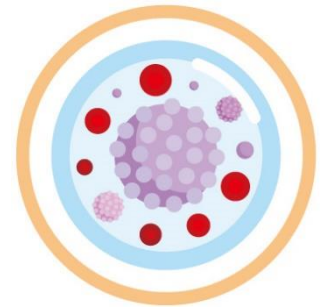
備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

肝癌 (Hepatoma)

發生率

30 歲以下：台灣每年男性每 100,000 人約有 0.52 例，女性每 100,000 人約有 0.25 例。

30 至 59 歲：台灣每年男性每 100,000 人約有 20.04 例，女性每 100,000 人約有 5.01 例。



甚麼是肝癌？

目前已知慢性肝病、肝硬化乙型肝炎病毒、丙型肝炎病毒感染、代謝問題及酒精濫用都是導致肝細胞癌的病因，儘管病因不同，肝癌都與慢性肝損傷（發炎）和遺傳變異密不可分。

可能併發症

- 腫瘤破裂出血
- 上消化道出血
- 肝昏迷
- 黃疸

自我評估

相關症狀

- | | |
|-------------------|--------------------|
| 1. 食慾不振、噁心和嘔吐 | 4. 糖尿病 |
| 2. 上腹疼痛、下肢水腫、腹部腫塊 | 5. 非酒精性脂肪肝病 |
| 3. 血色素症和威爾森氏病 | 6. 慢性感染肝炎病毒或丙型肝炎病毒 |

生活方式建議

1. 避免過度飲酒
2. 控制體重
3. 避免食用到黃麴毒素
4. 不亂服成藥

肝癌 (Hepatoma)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

肝癌_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
223		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

肝癌_檢測結果

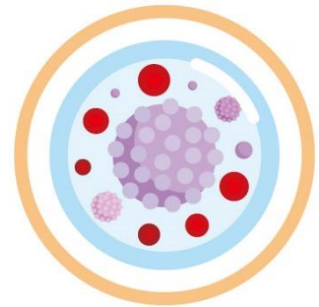
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

膽管癌 (Cholangiocarcinoma)

發生率

台灣每年每 100,000 人中約有 4 人罹患此病。



甚麼是膽管癌？

膽管癌是膽管系統的一組異質侵襲性腫瘤，手術和肝移植是一小部分患者的治療選擇，但膽管癌的預後非常差，95% 的患者在五年內死亡。

可能併發症

- 腹痛
- 全身乏力
- 夜間盜汗
- 體重減輕

自我評估

相關症狀

1. B 型肝炎或 C 型肝炎	6. 肥胖
2. 肝膽管結石	7. 黃疸
3. 肝硬化	8. 疲勞
4. 炎症性腸病	9. 體重減輕
5. 糖尿病	

生活方式建議

1. 減少脂肪及膽固醇的攝入
2. 多攝取富含蛋白質的食物
3. 多吃蔬果
4. 規律進食
5. 少量多餐

膽管癌 (Cholangiocarcinoma)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

膽管癌_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
219		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

膽管癌_檢測結果

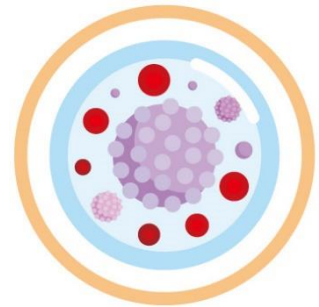
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

結直腸相關癌症 (Colorectal Cancer)

發生率

華人每年每 100,000 人中約有 27.35 人罹患此病。



甚麼是結直腸相關癌症？

結直腸癌是指一種緩慢發展的癌症，大部分是由息肉演變而來，初期通常沒有什麼症狀，約有 40% 患者發病處在近端結腸的位置，60% 患者發病處在遠端結腸、直腸的位置，如果這種息肉異常增生最終癌變，會在直腸或結腸壁上形成腫瘤，增加癌症轉移到其他組織的機會。

可能併發症

- 貧血
- 腹瀉
- 腸道阻塞

自我評估

相關症狀

1. 肛門出血	6. 體重減輕
2. 排便習慣改變（新發生的便秘或腹瀉、大便變細小、排便時會帶血或粘液、排便不完全感等）	7. 有結直腸相關疾病家族史
3. 腹痛	8. 糖尿病
4. 疲倦	9. 高血壓
5. 厭食	10. 冠狀動脈疾病

生活方式建議

- | | |
|------------------------------------|------------------------------|
| 1. 避免吸煙 | 4. 維持適當體重 |
| 2. 避免過量飲酒 | 5. 維持運動 |
| 3. 食用全麥、乳製品、蔬果、硒、番茄紅素、類胡蘿蔔素和服用鈣補充劑 | 6. 減少食用紅肉、加工肉類、高脂肪、高熱量、低纖維食物 |

結直腸相關癌症 (Colorectal Cancer)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

結直腸相關癌症_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
223		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

結直腸相關癌症_檢測結果

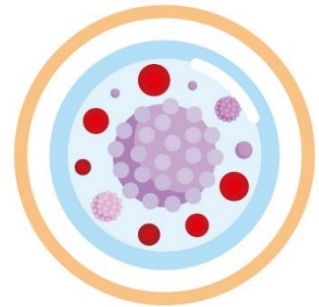
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

腹膜癌 (Peritoneal Cancer)

發生率

台灣每年每 100,000 人中約有 1 名男性罹患此病；
 台灣每年每 100,000 人中約有 1-2 名女性罹患此病。



甚麼是腹膜癌？

腹膜是位於腹部內的薄膜組織，可分泌液體以保護腹腔內的器官，包括子宮、膀胱、直腸等，而腹膜癌是一種及少見的癌症，可以分為原發型以及轉移型，其中原發型比較少見，大部分是由大腸直腸癌、胃癌、卵巢癌等腹部相關癌症轉移。

可能併發症

- 靜脈血栓
- 惡性腹水
- 營養不良
- 手術部位膿腫
- 腸胃道阻塞
- 癌症轉移

自我評估

相關症狀

1. 腹腔疼痛	3. 腹痛、腹脹、腹水
2. 消化不良	4. 食慾下降

生活方式建議

1. 避免抽菸、喝酒、辛辣食物
4. 避免煎炒、煙燻、醃製、生拌食物
2. 避免食用油膩、消化不易食物
5. 避免豌豆、大豆、山芋等脹氣類食物
3. 避免食用發霉食物
6. 避免暴飲暴食

腹膜癌 (Peritoneal Cancer)

檢測基因

AKT1, APC, ARID1A, ATM, BAP1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CARD11, CCND1, CDKN2A, CREBBP, CSF3R, CYLD, DICER1, EED, EGFR, EP300, ERCC3, ETV6, EXT1, GATA1, GATA3, HNF1A, IDH2, KDM6A, KMT2D, KRAS, MYC, MYD88, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NRAS, NRG1, NTRK2, PDGFRB, PIK3CA, POLD1, PRF1, PTCH1, PTEN, RAD51B, RET, RHBDF2, RUNX1, SH2B3, SMAD4, SMARCA4, SUFU, TET2, TP53, TSC1, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1

腹膜癌_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
58		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

腹膜癌_檢測結果

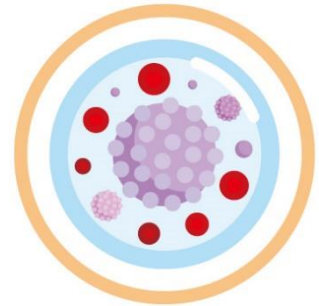
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

間皮瘤 (Mesothelioma)

發生率

台灣每年每 1,000,000 人約有 4 人罹患此病。



甚麼是間皮瘤？

間皮可保護並覆蓋人體的五臟六腑，而間皮瘤與石棉接觸密切相關，但仍有約 1% 是遺傳至父母，間皮瘤可發生在任何間皮層，例如腹膜、心包膜等，而有將近 75% 是發生在胸膜層。

可能併發症

- 氣胸
- 心肌梗塞
- 傷口感染
- 肺塌陷
- 多器官衰竭

自我評估

相關症狀

1. 胸痛	5. 咳嗽
2. 呼吸急促	6. 痰中帶血
3. 疲憊感	7. 腹痛
4. 貧血	8. 體重下降

生活方式建議

1. 適量營養補充品
2. 避免石棉暴露
3. 避免抽菸

間皮瘤 (Mesothelioma)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

間皮瘤_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
223		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

間皮瘤_檢測結果

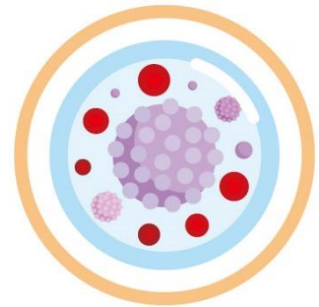
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

腎癌 (Renal Cell Cancer)

盛行率

台灣每年每 100,000 人中約有 6-7 名男性罹患此病；
 台灣每年每 100,000 人中約有 2-3 名女性罹患此病。



甚麼是腎癌？

腎癌是指在腎臟長出的惡性腫瘤，成年人罹患的腎癌大部分都是屬於腎細胞癌，而兒童最常見的類型為腎母細胞瘤。男女罹患比例大約是 2：1。大部分早期的腎癌都沒有明顯的症狀而難以察覺，不過近年來因為醫學技術的進步，因超音波等檢查得以在早期發現罹患腎癌的比例有明顯增加的趨勢。

可能併發症

- 紅血球增多症
- 慢性腎臟病

自我評估

相關症狀

1. 腰痛、腹痛
2. 血尿
3. 腹部腫塊

生活方式建議

1. 避免抽菸
2. 定期監控血壓
3. 保持適當體重
4. 多吃蔬果

腎癌 (Renal Cell Cancer)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

腎癌_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
221		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

腎癌_檢測結果

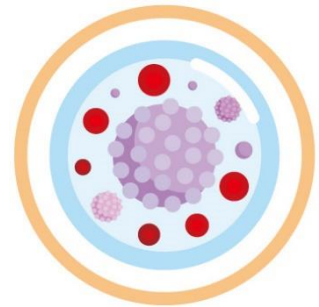
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

膀胱癌 (Bladder Cancer)

發生率

台灣每年每 100,000 人中約有 8-9 名男性罹患此病；
 台灣每年每 100,000 人中約有 3-4 名女性罹患此病。



甚麼是膀胱癌？

膀胱癌分為尿路上皮癌、鱗狀細胞癌和腺癌，其中尿路上皮癌約占所有膀胱癌的 90%，當膀胱內層的健康細胞發生變化並失控生長並形成腫塊，良性膀胱腫瘤非常罕見，當發現為惡性腫塊時，膀胱癌就開始了。

可能併發症

- 憂鬱症
- 尿液改道
- 性功能障礙

自我評估

相關症狀

1. 血尿
2. 頻尿
3. 小便灼熱感
4. 骨盆痛
5. 骨痛
6. 體重減輕
7. 腿腫脹

生活方式建議

1. 多吃蔬果
2. 喝綠茶、烏龍茶或紅茶
3. 有機飲食
4. 少糖
5. 鹼性飲食

膀胱癌 (Bladder Cancer)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

膀胱癌_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
223		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

膀胱癌_檢測結果

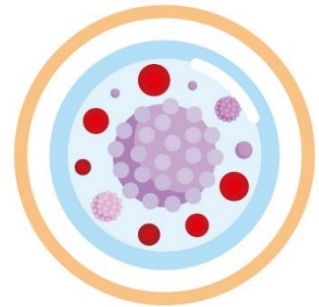
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

黑色素瘤 (Melanoma)

發生率

每年台灣每 100,000 人中約有 1-2 人罹患此病



甚麼是黑色素瘤？

黑色素瘤是由黑色素細胞惡性轉化產生的腫瘤，它的發生率和發生類型和人種有關，白種人好發於日曬部位且發生率高於黃種人與黑人，而黃種人好發於手掌與腳掌。黑色素瘤前期可能與一般的痣看起來大同小異，雖發生率不高，但其惡性度卻很高，很容易擴及全身。

可能併發症

- 皮膚潰瘍感染
- 淋巴水腫
- 四肢積液
- 皮膚壞死、疼痛
- 淋巴結破裂

自我評估

相關症狀

1. 工作上經常接觸砷、瀝青、焦煤等油類化學品
2. 身體多痣
3. 有黑色素瘤家族史
4. 髮色為紅髮或金髮
5. 虹膜顏色呈藍色或綠色
6. 免疫系統較弱，曾接受器官移植或愛滋病毒測試呈陽性反應
7. 長時間曝曬於陽光下
8. 曾經患有皮膚癌，或曾接受放射治療
9. 皮膚白皙、曬不黑但容易灼傷

生活方式建議

1. 避開正午的陽光
2. 使用防曬霜

黑色素瘤 (Melanoma)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

黑色素瘤_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
223		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

黑色素瘤_檢測結果

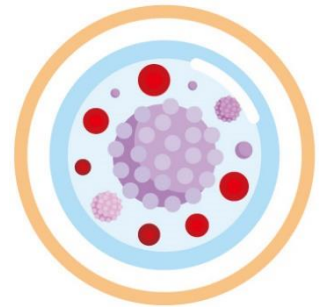
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

非黑色素瘤皮膚癌 (Non-Melanoma Skin Cancer)

發生率

台灣每年每 100,000 人中約 15 人罹患此症。



甚麼是非黑色素瘤皮膚癌？

非黑色素瘤皮膚癌（NMSC）包括基底細胞癌和鱗狀細胞癌，以及其他罕見的腫瘤。

基層細胞癌：

屬於最常見的皮膚癌類別，主要發生在日光照射部位，80%發生在頭部和頸部，15%發生在軀幹，其生長緩慢，轉移很少，但如果不治療，可能會發生局部侵襲和周圍結構的破壞。

鱗狀細胞癌：

與基層細胞癌比較，鱗狀細胞癌侵略性及對原位組織的破壞力更高，大約 1-10% 的病例會發展為侵襲性。患者皮膚一般會出現紅色斑塊，腫塊或潰瘍，可擴散至淋巴，少數可蔓延至肺部或骨骼。一旦出現擴散的情況，治癒機會也會相應減少。

可能併發症

- 潰瘍或硬質角化病變
- 痛楚、流血、結痂，甚至潰瘍

自我評估

相關症狀

1. 皮膚上出現為粉紅色的珍珠狀丘疹，上面有毛細血管擴張和捲邊，中央可能有潰瘍
2. 如果您有接受免疫抑制治療，有較高的風險

生活方式建議

1. 防曬措施
2. 避免吸菸
3. 避免接觸砷

非黑色素瘤皮膚癌 (Non-Melanoma Skin Cancer)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CBF, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

非黑色素瘤皮膚癌_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
223		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

非黑色素瘤皮膚癌_檢測結果

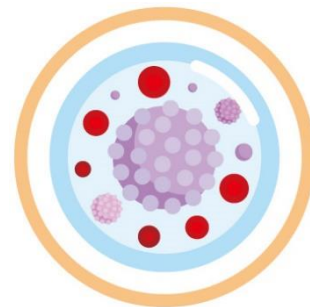
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

骨癌 (Bone Cancer)

發生率

台灣每年每 100,000 人中約有 1 名男性罹患此病；
 台灣每年每 100,000 人中約有 1 名女性罹患此病。



甚麼是骨癌？

骨癌可分良性骨癌、惡性骨癌兩種。良性骨癌是不會對人產生致命影響，惡性骨癌它的組織有不正常癌細胞會對人體致命，並轉移到其他組織器官。發生比例而言，良性多於惡性，次發性（其他惡性腫瘤轉移）多於原發性。骨癌易發生在 30 歲以下的年輕人，以原發性骨癌為常見，次為 50 至 60 歲者，則以轉移性骨癌及多發性骨髓瘤轉移較多。

可能併發症

- 骨骼脆弱，導致骨折
- 惡性腫瘤轉移

自我評估

相關症狀

1. 骨痛
2. 局部出現腫塊，甚至潰爛的現象
3. 疲勞
4. 體重下降

生活方式建議

1. 適度參加體育活動

骨癌 (Bone Cancer)

檢測基因

ABL1, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CARD11, CBFB, CBL, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN2A, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CYLD, DDB2, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA3, GPC3, HNF1A, HOXB13, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MALT1, MAP2K2, MAX, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDGFRB, PIK3CA, PMS1, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD51B, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, ROS1, RUNX1, SDHB, SDHD, SETBP1, SF3B1, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, STAG2, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TET2, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, VHL, WRN, WT1, XPC, ZRSR2

骨癌_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
175		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

骨癌_檢測結果

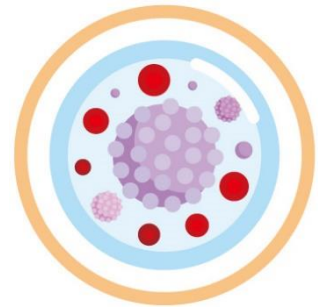
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

軟組織腫瘤 (Soft Tissue Sarcoma)

盛行率

台灣每年每 100,000 人約有 1-2 人罹患此病。



甚麼是軟組織腫瘤？

軟組織肉瘤是一種罕見的異質性疾病，軟組織廣泛存在於整個人體的結締組織中軟組織，用於連接、支撐、包圍其他身體結構的組織（包括肌肉，脂肪，血管，神經，肌腱和關節的襯裡），軟組織腫瘤是一組複雜的病變，可能表現出廣泛的分化。大多數為良性或局部侵襲性，很少轉移和惡性腫瘤。

分類

- | | | |
|------------------|----------|--------------|
| ■ 脂肪細胞腫瘤 | ■ 血管周圍腫瘤 | ■ 神經鞘瘤 |
| ■ 成纖維細胞/肌纖維母細胞腫瘤 | ■ 骨骼肌腫瘤 | ■ 軟骨-骨腫瘤 |
| ■ 纖維組織細胞腫瘤 | ■ 血管腫瘤 | ■ 不確定分化的腫瘤 |
| ■ 平滑肌腫瘤 | ■ 胃腸道間質瘤 | ■ 未分化/未分類的肉瘤 |

可能併發症

- 無

自我評估

惡性軟組織肉瘤可怕之處在於常常沒有症狀，一發現腫瘤就已經非常巨大，常見症狀患部無痛腫塊，腫痛以及患部淋巴結腫大造成淋巴水腫

生活方式建議

1. 避免化學物質暴露
2. 避免輻射暴露

軟組織腫瘤 (Soft Tissue Sarcoma)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CARD11, CBFB, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN2A, CEBPA, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TET2, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

軟組織腫瘤 檢測結果摘要

檢測範圍（基因數）	致病性變異數量	註解
209		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

軟組織腫瘤 檢測結果

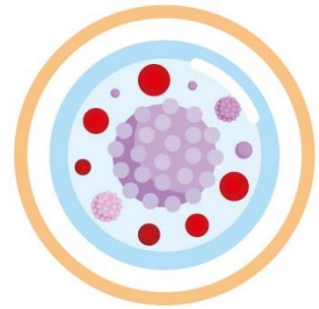
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

白血病 (Leukemia)

發生率

台灣每年每 100,000 人約有 9-10 人罹患白血病；
 每 100,000 人約有 2-15 人罹患急性白血病；
 每 100,000 人約有 2-6 人罹患慢性白血病。



甚麼是白血病？

白血病（俗稱血癌）是因為骨髓造血細胞不正常增生，進而影響骨髓造血功能的惡性疾病。會依照臨床病程進展的速度分為：急性白血病、慢性白血病；此外可再依據細胞的來源及型態特徵，細分為急性骨髓性白血病、急性淋巴球性白血病、慢性骨髓性白血病和慢性淋巴球性白血病。

可能併發症

- 淋巴結腫脹
- 貧血
- 休克
- 肝臟、脾臟腫大

自我評估

相關症狀

1. 皮膚出現瘀斑、出血、小紅色斑點
2. 持續的感冒症狀
3. 骨頭或關節疼痛
4. 頻繁或嚴重感染
5. 夜間盜汗
6. 復發性的流鼻血、口腔流血、黑便或血尿
7. 有白血病的家族史

生活方式建議

1. 避免吸煙
2. 避免暴露於某些化學物質（例如：苯）

白血病 (Leukemia)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

白血病_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
223		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

白血病_檢測結果

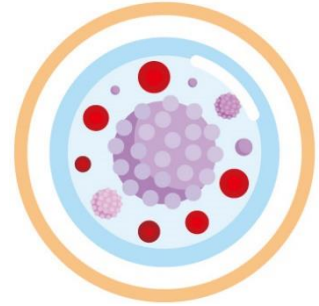
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

T、NK 細胞腫瘤 (T, NK-cell Neoplasm)

發生率

每年每 100,000 人中約有 1-3 人罹患此症。



甚麼是 T、NK 細胞腫瘤？

T、NK 細胞腫瘤發病機制複雜且不完全清楚，該疾病是由 NK 或 T 細胞轉化而來，目前 T/NK 細胞腫瘤發展的核心經常是由於 EB 病毒感染和隨後感染細胞的遺傳變異所導致，早期發現病徵治療 5 年生存率約為 70%，但晚期病人治療 5 年生存率約只剩 40%。

可能併發症

- 噬血細胞綜合徵
- 肝功能受損、肝脾腫大
- 高鐵蛋白血症
- 全血細胞減少症

自我評估

相關症狀

1. 面部、鼻部病變潰爛
2. 其他面部結構受到破壞，包括眼眶、唾液腺和鼻竇
3. 硬腭（口腔和鼻腔之間）的穿孔
4. 發熱、皮疹
5. 腹脹腹痛，腸胃道系統受侵犯時可能有潰瘍、出血、穿孔、消化不良的症狀
6. 局部或全身表淺淋巴腺無痛性腫大

生活方式建議

1. 避免接觸細菌導致感染
2. 遠離殺蟲劑、農藥

T、NK 細胞腫瘤 (T, NK-cell Neoplasm)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

T、NK 細胞腫瘤_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
223		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

T、NK 細胞腫瘤_檢測結果

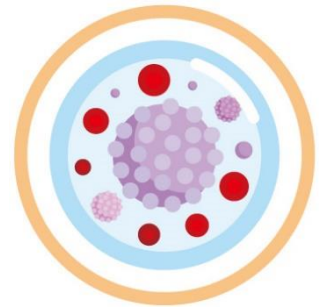
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

B 細胞淋巴瘤 (B-cell Neoplasm)

發生率

台灣每年每 100,000 人約有 11-12 人會罹患此病。



甚麼是 B 細胞淋巴瘤？

淋巴瘤可分為霍奇金淋巴瘤（占 7%）與非霍奇金淋巴瘤占（93%），非霍奇金淋巴瘤又可再依腫瘤的生長速度區分為病程較和緩的與病程較快速的淋巴瘤，而瀰漫性大 B 細胞淋巴瘤的癌細胞生長快速，也是台灣最常見的淋巴瘤，病程發展迅速激進，若未及時治療，病人可能在幾週到幾個月內就會有生命危險，所以及早發現與治療疾病非常重要。

可能併發症

- 血球低下或不正常之白血球出現等病徵
- 肝臟、脾臟、中膈腔腫大
- 血常規和骨髓檢查異常

自我評估

相關症狀

1. 淺表層淋巴結腫大
2. 咽痛、扁桃腺腫大
3. 局部形成非壞死性肉芽腫
4. 面板結節、腫塊、潰瘍

生活方式建議

1. 避免接觸細菌導致感染（如：勿吃生食）使 B 細胞產生變異

B 細胞淋巴瘤 (B-cell Neoplasm)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

B 細胞淋巴瘤_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
223		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

B 細胞淋巴瘤_檢測結果

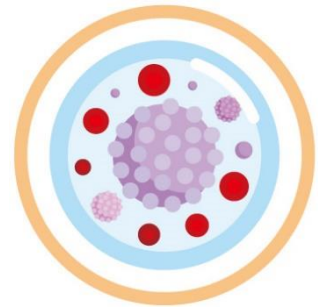
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

霍奇金氏淋巴瘤 (Hodgkin Lymphoma)

發生率

每年每 1,000,000 人約有 9-10 人罹患此病。



甚麼是霍奇金氏淋巴瘤？

霍奇金淋巴瘤是一種常見於頸部淋巴結的淋巴惡性腫瘤，可分為經典型霍奇金淋巴瘤和結節性淋巴細胞為主型霍奇金淋巴瘤，它是 15-19 歲青少年中最常見的癌症，由於抗體治療的進步，霍奇金淋巴瘤的存活率有所提高。

可能併發症

- 耳鼻喉等相關症狀
- 癌細胞轉移

自我評估

相關症狀

1. 發燒
2. 淋巴結腫大
3. 身體各處發癢
4. 夜間盜汗
5. 咳嗽
6. 疲憊感
7. 肌肉痠痛
8. 腹瀉
9. 體重減輕

生活方式建議

1. 避免生食
2. 避免靜脈注射藥物
3. 避免無保護的性行為
4. 避免吸菸

霍奇金氏淋巴瘤 (Hodgkin Lymphoma)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

霍奇金氏淋巴瘤_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
223		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

霍奇金氏淋巴瘤_檢測結果

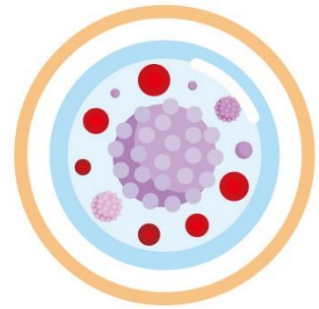
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

骨髓增生性腫瘤 (Myeloproliferative Neoplasms)

發生率

台灣每年每 100,000 人中約有 1-2 名男性罹患此病；
 台灣每年每 100,000 人中約有 1-2 名女性罹患此病。



甚麼是骨髓增生性腫瘤？

骨髓增生性腫瘤是一組罕見的血癌，會導致血細胞的生長異常和不受控制，進而產生過多的紅細胞、白細胞或血小板。骨髓增生性腫瘤可以被分為 8 種（慢性粒細胞性白血病、真性紅細胞增多症、原發性血小板增多症、原發性骨髓纖維化、系統性肥大細胞增多症、未另行指定的慢性嗜酸性粒細胞白血病、慢性中性粒細胞白血病和無法分類的骨髓增生性腫瘤），需要從組織學、細胞遺傳學和分子變化診斷進行整合。

可能併發症

- 容易產生血管栓塞併發（包含：腦中風及心肌梗塞等）
- 急性血癌
- 骨髓纖維化
- 血小板增多症
- 脾臟腫大

自我評估

相關症狀

1. 鼻出血、胃出血和腦出血	5. 體重減輕
2. 貧血症狀	6. 盜汗
3. 疲勞	7. 骨痛
4. 瘙癢	

生活方式建議

1. 避免吸煙
4. 攝取好的油脂
2. 適度飲水
5. 補充維生素 C、鐵
3. 多吃抗發炎食物

骨髓增生性腫瘤 (Myeloproliferative Neoplasms)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CBF, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

骨髓增生性腫瘤_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
223		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

骨髓增生性腫瘤_檢測結果

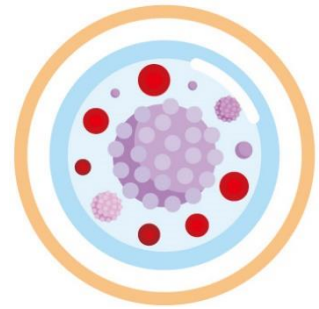
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

中樞神經腫瘤 (Central Nervous System Tumor)

發生率

台灣每年每 100,000 人中約有 2-4 名男性罹患此病；
 台灣每年每 100,000 人中約有 2-3 名女性罹患此病。



甚麼是中樞性神經腫瘤？

中樞神經系統腫瘤是起源腦內特定部位細胞異常增生，原發性腦瘤包括多種不同的疾病，加上發生於腦內不同的位置、形態特徵、遺傳變異、生長潛力、侵襲程度、進展和復發趨勢以及治療反應差異很大，早期發現及正確的診斷對腦瘤的預後有幫助。

可能併發症

- 癲癇發作
- 精神病
- 虛弱或麻木
- 語言問題
- 感覺喪失
- 心律失常
- 高血糖
- 視力模糊

自我評估

相關症狀

1. 疼痛	7. 步態障礙
2. 肢體無力	8. 噁心、頭暈
3. 面部感覺障礙	9. 記憶力減退
4. 一側肢體疼痛	10. 失眠
5. 感覺障礙	11. 吞嚥困難
6. 運動障礙	

生活方式建議

- 1. 避免嗜酒和吸煙
- 5. 多吃蔬菜、水果和維生素 A
- 2. 避免慢性壓力
- 6. 少吃加工肉類（亞硝酸鹽）
- 3. 避免久坐的生活方式
- 7. 充足睡眠及活動
- 4. 防止環境污染、輻射暴露

中樞神經腫瘤 (Central Nervous System Tumor)

檢測基因

ABL1, ABL2, AIP, AKT1, ALK, APC, ARAF, ARID1A, ASXL1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BCL10, BCL2, BCL6, BCOR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CCND1, CCND3, CD274, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CE-BPA, CEP57, CHEK1, CHEK2, CIITA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, CXCR4, CYLD, DDB2, DEK, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, DUSP22, ECT2L, EED, EGFR, EP300, EPCAM, EPOR, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ESR1, ETNK1, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FLCN, FLI1, FLT3, FOXP1, GATA1, GATA2, GATA3, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KMT2D, KRAS, LMO2, MAF, MAFB, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEF2B, MEN1, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MTOR, MUTYH, MYC, MYD88, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RARA, RB1, RBM15, RECQL4, RET, RHBDF2, RHOA, ROS1, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, TAL1, TCF3, TCL1A, TCL1B, TET2, TLX1, TLX3, TMEM127, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, ZRSR2

中樞神經腫瘤_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
223		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

中樞神經腫瘤_檢測結果

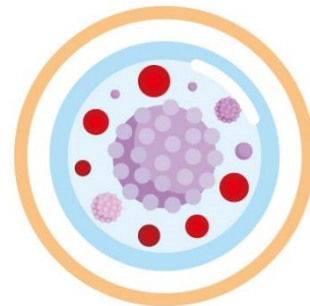
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

周邊性神經腫瘤 (Peripheral Nerve Tumor)

發生率

每 1,000,000 人中約有 6 人罹患此病。



甚麼是周邊神經腫瘤？

周邊神經是指能將信號從大腦傳播到身體控制肌肉，使您可以行走、眨眼、吞嚥的神經，當這些神經發生病變被稱作周邊神經腫瘤，大多數情況不是惡性，但它們會導致疼痛，神經損傷和受影響區域的功能喪失。

可能併發症

- 腫脹或皮膚下的腫塊
- 受影響區域疼痛、刺痛或麻木
- 受影響區域的功能弱化或喪失

自我評估

相關症狀

1. 有輻射治療史
2. 皮膚上出現色素斑

生活方式建議

1. 避免接觸輻射

周邊性神經腫瘤 (Peripheral Nerve Tumor)

檢測基因

ABL2, ALK, APC, ARID1A, ASXL1, ATM, BARD1, BCOR, BLM, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CALR, CARD11, CBL, CD79B, CDK12, CDKN2A, CHEK2, CREBBP, CSF1R, CSF3R, DDB2, DICER1, DUSP22, ECT2L, EGFR, EP300, ERBB2, ERCC4, ESR1, EZH2, FANCB, FANCD2, FANCE, FANCG, FANCI, FANCM, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT3, GPC3, HNF1A, HOXB13, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK3, KDM6A, KIT, KMT2A, KMT2D, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MET, MLH1, MLLT10, MPL, MSH2, MSH6, MYC, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NRG1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDCD1LG2, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PHOX2B, PIK3CA, POLD1, POLE, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51B, RAF1, RARA, RBM15, RET, RHBDF2, ROS1, RUNX1, SBDS, SETBP1, SF3B1, SLX4, SMAD4, SMARCA4, STAG2, STAT3, SUZ12, TCL1B, TET2, TNFAIP3, TP53, TP63, TSC1, TSC2, TYK2, U2AF1, VHL, WT1, XPC

周邊性神經腫瘤_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
123		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

周邊性神經腫瘤_檢測結果

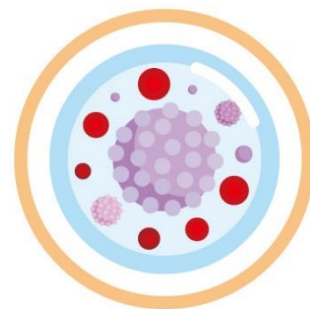
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

副神經節瘤 (Paraganglioma)

發生率

每年每 1,000,000 人約有 2 人罹患此症。



甚麼是副神經節瘤？

副神經節瘤是一種神經內分泌腫瘤，在腎上腺外的某些血管和神經附近形成，副神經節瘤所涉及的神經細胞是周圍神經系統的一部分，即大腦和脊髓之外的神經系統部分。這些腫瘤也可以稱為腎上腺外嗜鉻細胞瘤。它們通常是良性腫瘤，一小部分可能會變成惡性和轉移，早期識別並完全手術切除通常是治癒性的並且具有良好的預後。

可能併發症

- 心肌疾病
- 肺部積液
- 昏迷
- 心肌炎症
- 心肌梗塞
- 腦出血
- 中風

自我評估

相關症狀

1. 高血壓	6. 噁心、嘔吐
2. 快速的心跳	7. 腹瀉、便秘
3. 出汗	8. 高血糖
4. 頭痛	9. 有家族史
5. 顫抖或震顫	

生活方式建議

無

副神經節瘤 (Paraganglioma)

檢測基因

BARD1, BCOR, BRAF, BRCA2, CHEK2, CXCR4, DICER1, FANCD2, HRAS, MAP2K1, MEN1, NF2, PIK3CA, PRKAR1A, RB1, ROS1, SMARCA4, STAG2, TP53, TSC2

副神經節瘤_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
20		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

副神經節瘤_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

檢測位點注釋

1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
23
24
25
26
27
28
29
30
31
32
33
34
35
36
37
38
39
40

意外發現變異位點注釋

1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
23
24
25
26
27
28
29
30
31
32
33
34
35
36
37
38
39
40

資料庫與分析工具版本

Minimap2	2.11-r797-v07
GATK	3.8
VEP	105
RENOVO	1.0
VCFpolyX	2ec35c82e
gnomAD	2.1.1
ClinVar	
HPO	2023-03-20
rmsk	2020-02-20
HGVS	20.05
Human reference genome	hg19
Biobambam2	2.0.87
Vardict	1.8.2
Taiwan Biobank (TWB)	https://taiwanview.twbiobank.org.tw/browse38

參考文獻

- 1 Ajani, J. A. *et al.* Esophageal and Esophagogastric Junction Cancers, Version 1.2015. *J Natl Compr Canc Netw* **13**, 194–227 (2015).
- 2 Albrecht, T. A. Physiologic and Psychological Symptoms Experienced by Adults With Acute Leukemia: An Integrative Literature Review. *Oncology Nursing Forum* **41**, 286–295 (2014).
- 3 Anwar A & Kasi A. Peritoneal Cancer. *StatPearls* (2022).
- 4 Aozasa, K., Takakuwa, T., Hongyo, T. & Yang, W.-I. Nasal NK/T-cell lymphoma: epidemiology and pathogenesis. *Int J Hematol* **87**, 110–117 (2008).
- 5 Bansal, N., Dawande, P., Shukla, S. & Acharya, S. Effect of lifestyle and dietary factors in the development of brain tumors. *J Family Med Prim Care* **9**, 5200 (2020).
- 6 Bethesda. SEER Cancer Stat Facts: Bladder Cancer.
- 7 Cancer.Net Editorial Board. Bladder Cancer: Introduction. (2021).
- 8 Cancer.Net Editorial Board. Mesothelioma: Risk Factors. (2020).
- 9 Casini, A., Fontana, P. & Lecompte, T. P. Thrombotic complications of myeloproliferative neoplasms: risk assessment and risk-guided management. *J Thromb Haemost* **11**, 1215–1227 (2013).
- 10 Chang, A., Finelli, A., Berns, J. S. & Rosner, M. Chronic Kidney Disease in Patients With Renal Cell Carcinoma. *Advances in Chronic Kidney Disease* **21**, 91–95 (2014).
- 11 Chang, Y.-J., Huang, J.-Y., Lin, C.-H. & Wang, B.-Y. Survival and Treatment of Lung Cancer in Taiwan between 2010 and 2016. *J Clin Med* **10**, (2021).
- 12 Chiang, N.-J., Chen, L.-T., Tsai, C.-R. & Chang, J. S. The epidemiology of gastrointestinal stromal tumors in Taiwan, 1998–2008: a nation-wide cancer registry-based study. *BMC Cancer* **14**, 102 (2014).

參考文獻

- 13 Chiong, E. *et al.* Management of kidney cancer in Asia: resource-stratified guidelines from the Asian Oncology Summit 2012. *The Lancet Oncology* **13**, e482–e491 (2012).
- 14 Chow, W.-H., Dong, L. M. & Devesa, S. S. Epidemiology and risk factors for kidney cancer. *Nat Rev Urol* **7**, 245–257 (2010).
- 15 Coveler, A. L. *et al.* Pancreas Cancer-Associated Pain Management. *Oncologist* **26**, e971–e982 (2021).
- 16 Culp, M. B., Soerjomataram, I., Efstathiou, J. A., Bray, F. & Jemal, A. Recent Global Patterns in Prostate Cancer Incidence and Mortality Rates. *European Urology* **77**, 38–52 (2020).
- 17 Cunningham, M. E. *et al.* Global Disparities in Wilms Tumor. *Journal of Surgical Research* **247**, 34–51 (2020).
- 18 DeSantis, C. E. *et al.* International Variation in Female Breast Cancer Incidence and Mortality Rates. *Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention* **24**, 1495–1506 (2015).
- 19 Enblom, A. *et al.* High rate of abnormal blood values and vascular complications before diagnosis of myeloproliferative neoplasms. *European Journal of Internal Medicine* **26**, 344–347 (2015).
- 20 Fowlkes, S., Murray, C., Fulford, A., De Gelder, T. & Siddiq, N. Myeloproliferative neoplasms (MPNs) – Part 1: An overview of the diagnosis and treatment of the “classical” MPNs. *CONJ* **28**, 262–268 (2018).
- 21 Giglio, P. & Gilbert, M. R. Neurologic Complications of Cancer and its Treatment. *Curr Oncol Rep* **12**, 50–59 (2010).
- 22 Gobbi, P. G., Ferreri, A. J. M., Ponzoni, M. & Levis, A. Hodgkin lymphoma. *Critical Reviews in Oncology/Hematology* **85**, 216–237 (2013).
- 23 Griffin, L. L., Ali, F. R. & Lear, J. T. Non-melanoma skin cancer. 4.
- 24 Gurney, J. G. & Kadan-Lottick, N. Brain and other central nervous system tumors: rates, trends, and epidemiology: *Current Opinion in Oncology* **13**, 160–166 (2001).
- 25 Hakim, D. N., Pelly, T., Kulendran, M. & Caris, J. A. Benign tumours of the bone: A review. *Journal of Bone Oncology* **4**, 37–41 (2015).
- 26 Hanna, W. C. *et al.* What Is the Optimal Management of Dysphagia in Metastatic Esophageal Cancer? *Current Oncology* **19**, 60–66 (2012).
- 27 Hashim, D., Genden, E., Posner, M., Hashibe, M. & Boffetta, P. Head and neck cancer prevention: from primary prevention to impact of clinicians on reducing burden. *Annals of Oncology* **30**, 744–756 (2019).
- 28 Heistein JB, Acharya U, Mukkamalla SKR. Malignant Melanoma. (2022).
- 29 Hiyama, T., Yoshihara, M., Tanaka, S. & Chayama, K. Genetic polymorphisms and esophageal cancer risk. *Int. J. Cancer* **121**, 1643–1658 (2007).
- 30 Howell, A. *et al.* Risk determination and prevention of breast cancer. *Breast Cancer Res* **16**, 446 (2014).
- 31 Huang, J. *et al.* Incidence, mortality, risk factors, and trends for Hodgkin lymphoma: a global data analysis. *Journal of Hematology & Oncology* **15**, 57 (2022).
- 32 Hung, G.-Y. *et al.* Incidences of Primary Soft Tissue Sarcoma Diagnosed on Extremities and Trunk Wall: A Population-Based Study in Taiwan. *Medicine* **94**, e1696 (2015).
- 33 Imaging of Soft Tissue Tumors. (Springer International Publishing, 2017). doi:10.1007/978-3-319-46679-8.
- 34 Jain SV & Wallen JM. Malignant Mesothelioma. *StatPearls* (2022).

參考文獻

- 35 Kawakita, D. *et al.* Trends in the incidence of head and neck cancer by subsite between 1993 and 2015 in Japan. *Cancer Medicine* **11**, 1553–1560 (2022).
- 36 Kimura, T. & Egawa, S. Epidemiology of prostate cancer in Asian countries. *Int. J. Urol.* **25**, 524–531 (2018).
- 37 Koea, J. B. & Shaw, J. H. F. Parathyroid cancer: biology and management. *Surgical Oncology* **11** (1999).
- 38 Kopel, J., Sharma, P., Warriach, I. & Swarup, S. Polycythemia with Renal Cell Carcinoma and Normal Erythropoietin Level. *Case Reports in Urology* **2019**, 1–5 (2019).
- 39 Landry, J. P. *et al.* Comparison of Cancer Prevalence in Patients With Neurofibromatosis Type 1 at an Academic Cancer Center vs in the General Population From 1985 to 2020. *JAMA Netw Open* **4**, e210945 (2021).
- 40 Lin, S. H. & Chang, J. Y. Esophageal cancer: diagnosis and management. *Chin J Cancer* **29**, 843–854 (2010).
- 41 Linehan, W. M. *et al.* Molecular Diagnosis and Therapy of Kidney Cancer. *Annu. Rev. Med.* **61**, 329–343 (2010).
- 42 Liu, F.-C. *et al.* Epidemiology and survival outcome of breast cancer in a nationwide study. *Oncotarget* **8**, 16939–16950 (2017).
- 43 Liu, Z. *et al.* Global incidence trends in primary liver cancer by age at diagnosis, sex, region, and etiology, 1990–2017. *Cancer* **126**, 2267–2278 (2020).
- 44 Lu, T.-P. *et al.* Distinct Survival Outcomes in Subgroups of Stage III Pancreatic Cancer Patients: Taiwan Cancer Registry and Surveillance, Epidemiology and End Results registry. *Ann Surg Oncol* **29**, 1608–1615 (2022).
- 45 Lubeck, D. P. *et al.* Systematic Literature Review of the Global Incidence and Prevalence of Myelodysplastic Syndrome and Acute Myeloid Leukemia. *Blood* **128**, 5930–5930 (2016).
- 46 Machado & Wilhelm. Parathyroid Cancer: A Review. *Cancers* **11**, 1676 (2019).
- 47 Madan, V., Lear, J. T. & Szeimies, R.-M. Non-melanoma skin cancer. **375**, 13 (2010).
- 48 Maher, E. R. Hereditary renal cell carcinoma syndromes: diagnosis, surveillance and management. *World J Urol* **36**, 1891–1898 (2018).
- 49 Marley, A. R. & Nan, H. Epidemiology of colorectal cancer. **10**.
- 50 Marquardt, J. U., Andersen, J. B. & Thorgeirsson, S. S. Functional and genetic deconstruction of the cellular origin in liver cancer. *Nat Rev Cancer* **15**, 653–667 (2015).
- 51 Mattiuzzi, C., Sanchis-Gomar, F. & Lippi, G. Concise update on colorectal cancer epidemiology. *Ann. Transl. Med.* **7**, 609–609 (2019).
- 52 McMullin, M. F. & Anderson, L. A. Aetiology of Myeloproliferative Neoplasms. *Cancers* **12**, 1810 (2020).
- 53 Meves, V., Behrens, A. & Pohl, J. Diagnostics and Early Diagnosis of Esophageal Cancer. *Visc Med* **31**, 315–318 (2015).
- 54 Mohei Abouzied. Reducing Your Risk of Hodgkin Lymphoma.
- 55 Murphy, J. D. *et al.* Increased risk of additional cancers among patients with gastrointestinal stromal tumors: A population-based study: Increased Cancer Risk in GIST Patients. *Cancer* **121**, 2960–2967 (2015).
- 56 National Cancer Institute. Paraganglioma. (2020).

參考文獻

- 57 NHS England. Hodgkin lymphoma. (2021).
- 58 Parma, B., Wurdak, H. & Ceppi, P. Harnessing mitochondrial metabolism and drug resistance in non-small cell lung cancer and beyond by blocking heat-shock proteins. *Drug Resist Updat* **65**, 100888 (2022).
- 59 Peired, A. J. *et al.* Sex and Gender Differences in Kidney Cancer: Clinical and Experimental Evidence. *Cancers* **13**, 4588 (2021).
- 60 Pilz, S., Kienreich, K., Stücker, D., Meinitzer, A. & Tomaschitz, A. Associations of Sun Exposure with 25-Hydroxyvitamin D and Parathyroid Hormone Levels in a Cohort of Hypertensive Patients: The Graz Endocrine Causes of Hypertension (GECOH) Study. *International Journal of Endocrinology* **2012**, 1–8 (2012).
- 61 Poort, H. *et al.* Prevalence, Impact, and Correlates of Severe Fatigue in Patients With Gastrointestinal Stromal Tumors. *Journal of Pain and Symptom Management* **52**, 265–271 (2016).
- 62 Poplack, D. G. 43. Acute Lymphoblastic Leukemia. 2.
- 63 Qian, X.-H., Yan, Y.-C., Gao, B.-Q. & Wang, W.-L. Prevalence, diagnosis, and treatment of primary hepatic gastrointestinal stromal tumors. *WJG* **26**, 6195–6206 (2020).
- 64 Rodriguez, F. J., Folpe, A. L., Giannini, C. & Perry, A. Pathology of peripheral nerve sheath tumors: diagnostic overview and update on selected diagnostic problems. *Acta Neuropathol* **123**, 295–319 (2012).
- 65 Sadeghi, H., Rafei, M., Bahrami, M., Haghdooost, A. & Shabani, Y. Attributable risk fraction of four lifestyle risk factors of thyroid cancer: a meta-analysis. *Journal of Public Health* **40**, e91–e98 (2018).
- 66 Sathyanarayan, V. & Siva Bharani, K. S. N. Enlarged lymph nodes in head and neck cancer: Analysis with triplex ultrasonography. *Ann Maxillofac Surg* **3**, 35 (2013).
- 67 Scarpa, M. *et al.* A systematic review on the clinical diagnosis of gastrointestinal stromal tumors. *J. Surg. Oncol.* **98**, 384–392 (2008).
- 68 Sharretts, J. M., Kebebew, E. & Simonds, W. F. Parathyroid Cancer. *Seminars in Oncology* **37**, 580–590 (2010).
- 69 Siegel, R. L. *et al.* Colorectal cancer statistics, 2020. *CA A Cancer J Clin* **70**, 145–164 (2020).
- 70 Snyder, R. Leukemia and Benzene. *IJERPH* **9**, 2875–2893 (2012).
- 71 Songserm, N. *et al.* Risk factors for cholangiocarcinoma in high-risk area of Thailand: role of lifestyle, diet and methylenetetrahydrofolate reductase polymorphisms. *Cancer Epidemiol* **36**, e89–94 (2012).
- 72 Sroussi, H. Y. *et al.* Common oral complications of head and neck cancer radiation therapy: mucositis, infections, saliva change, fibrosis, sensory dysfunctions, dental caries, periodontal disease, and osteoradionecrosis. *Cancer Med* **6**, 2918–2931 (2017).
- 73 Sun, B. & Karin, M. Obesity, inflammation, and liver cancer. *Journal of Hepatology* **56**, 704–713 (2012).
- 74 Suteau, V., Munier, M., Briet, C. & Rodien, P. Sex Bias in Differentiated Thyroid Cancer. *IJMS* **22**, 12992 (2021).
- 75 Tang, L. *et al.* Fruit and vegetable consumption and risk of esophageal cancer: a case-control study in north-west China: Fruit, vegetable, and esophageal cancer. *Dis Esophagus* **27**, 777–782 (2014).
- 76 Tang, T.-Y., Tang, J.-Y., Chu-Sung Hu, S., Chiao-Li Ke, K. & Cheng, S.-T. Electronic brachytherapy for non-melanoma skin cancer in Asians: Experience from a Taiwan medical center. *Journal of the Formosan Medical Association* **121**, 2317–2323 (2022).
- 77 Tanswell, I., Steed, H., Butterworth, J. & Townson, G. Anaemia is of prognostic significance in patients with oesophageal adenocarcinoma. *J R Coll Physicians Edinb* **41**, 206–210 (2011).

參考文獻

- 78 Tefferi, A., Skoda, R. & Vardiman, J. W. Myeloproliferative neoplasms: contemporary diagnosis using histology and genetics. *Nat Rev Clin Oncol* **6**, 627–637 (2009).
- 79 Thandra, K. C. *et al.* Epidemiology of Non-Hodgkin's Lymphoma. *Medical Sciences* **9**, 5 (2021).
- 80 The Cxbladder Team. Diet and Nutrition for Bladder Cancer. (2022).
- 81 Titmarsh, G. J. *et al.* How common are the Myeloproliferative Neoplasms: A Systematic review and Meta-Analysis. 1.
- 82 Tse, E. & Kwong, Y.-L. The diagnosis and management of NK/T-cell lymphomas. *J Hematol Oncol* **10**, 85 (2017).
- 83 Turati, F., Bertuccio, P., Negri, E. & Vecchia, C. L. Epidemiology of cholangiocarcinoma. *Hepatoma Research* **8**, 19 (2022).
- 84 Uhlenhopp, D. J., Then, E. O., Sunkara, T. & Gaduputi, V. Epidemiology of esophageal cancer: update in global trends, etiology and risk factors. *Clin J Gastroenterol* **13**, 1010–1021 (2020).
- 85 Vaccarella, S. *et al.* Worldwide Thyroid-Cancer Epidemic? The Increasing Impact of Overdiagnosis. *N Engl J Med* **375**, 614–617 (2016).
- 86 Wang, H., Fu, B., Gale, R. P. & Liang, Y. NK-/T-cell lymphomas. *Leukemia* **35**, 2460–2468 (2021).
- 87 William, B. M. & Armitage, J. O. International analysis of the frequency and outcomes of NK/T-cell lymphomas. *Best Practice & Research Clinical Haematology* **26**, 23–32 (2013).
- 88 Williams, L. A. *et al.* Measuring the symptom burden associated with the treatment of chronic myeloid leukemia. *Blood* **122**, 641–647 (2013).
- 89 Wong, M. C. S. *et al.* The changing epidemiology of liver diseases in the Asia-Pacific region. *Nat Rev Gastroenterol Hepatol* **16**, 57–73 (2019).
- 90 Wong, M. C., Ding, H., Wang, J., Chan, P. S. & Huang, J. Prevalence and risk factors of colorectal cancer in Asia. *Intest Res* **17**, 317–329 (2019).
- 91 Wu, S.-J. *et al.* The incidence of chronic lymphocytic leukemia in Taiwan, 1986-2005: a distinct increasing trend with birth-cohort effect. *Blood* **116**, 4430–4435 (2010).
- 92 Xu, Q.-L., Li, H., Zhu, Y.-J. & Xu, G. The treatments and postoperative complications of esophageal cancer: a review. *J Cardiothorac Surg* **15**, 163 (2020).
- 93 Yeh, C.-N. *et al.* Clinical practice guidelines for patients with gastrointestinal stromal tumor in Taiwan. *World J Surg Onc* **10**, 246 (2012).
- 94 Zhou, L. *et al.* Global, regional, and national burden of Hodgkin lymphoma from 1990 to 2017: estimates from the 2017 Global Burden of Disease study. *J Hematol Oncol* **12**, 107 (2019).
- 95 Zimmermann, C. *et al.* Symptom burden and supportive care in patients with acute leukemia. *Leukemia Research* **37**, 731–736 (2013).
- 96 李政源. 黑色素癌的診斷與治療現況. (2021).
- 97 李政澤, 謝享宸, 張庭嘉, & 謝宗霖. 間皮瘤 Mesothelioma.
- 98 沈瑞隆. 黑色素瘤是什麼? .
- 99 衛生福利部國民健康署. 肺癌防治. (2019).
- 100 戴鋒泉. 胰臟癌.

附註

檢測結果僅就委託者之委託事項提供檢測結果，檢測實驗室不進行臨床意義之判斷。本基因檢測提供的資訊可協助醫師進行疾病診斷，但醫師為病患進行診斷與治療時，不應只基於本報告之資訊，須將病患過往病歷資料共同納入考量。

本基因檢測旨在提供醫師額外的遺傳訊息，隨著醫學知識迅速發展，報告內容僅提供檢測當下最新的遺傳資訊，從報告發放到閱讀期間，可能會出現新的證據。此外，相同的變異位點在不同個體間可能會有表現型的差異，本檢測結果並無考慮受檢者間的個體差異，且不預測罹患疾病的嚴重程度或發病年齡。