



麗寶醫事檢驗所
LIHPAO Medical Laboratory

BRCA1/2 基因檢測報告

BRCA1/2 Genetic Testing Report

個案基本資料		報告編號：JB23_065	
檢測項目	：BRCA1/2 基因檢測		
姓名	：吳素珍	生日	：1970.09.13
性別	：女	身分證字號	：N/A
檢體類型	：血液檢體	委託機構	：屏東基督教醫院
檢體編號	：N/A	醫師	：傅雪美
採集日期	：2023.02.02	聯絡人	：N/A
收檢日期	：2023.02.03	電話	：08-7368686 #1420
報告日期	：2023.02.21	信箱	：lab1419@ptch.org.tw

BRCA1/2 檢測結果摘要	
突變位點臨床意義	突變位點數量
本次檢測未檢測到任何致病性相關變異位點	

樣本品質備註：

報告簽署人：
<div>薛羽健</div> 2023-06-29

諮詢醫師註解：
<div>諮詢醫師 / 日期</div> <div>薛羽健</div> 2023-06-29
(奇美醫院精準醫療實驗室) 病解專醫字 382 號

個案基本資料

姓名：吳素珍

生日：1970.09.13

性別：女

報告編號：JB23_065

委託機構：屏東基督教醫院

檢測結果

BRCA1/2 基因檢測

No.	Chr*	Gene / Exon	NM ID	Nucleotide Change / AA* Change	Zygosity / TMAF *	Pathogenicity**
本次檢測未檢測到任何致病性相關變異位點						

* Chr, AA, TMAF 是染色體 (chromosome) · 胺基酸 (amino acid) · 與台灣族群次要變異點頻率 (Taiwan minor allele frequency) 之英文縮寫。

** 致病力的分類判定包含致病性 (Pathogenic)、可能致病性 (Likely pathogenic) 的解釋，詳細參考檢測結果注釋。

檢測結果限制：

1. 本定序方式僅檢測基因單點核苷酸變異 (SNVs)、基因序列小片段缺失或插入的突變 (Small InDels)；無法提供基因序列具有大片段插入或缺失、拷貝數變異 (CNVs)、轉位 (Translocation) 和倒位 (Inversion) 等相關變異型式資訊。
2. 本檢測報告僅供研究及醫師臨床參考，其疾病之診斷仍需配合臨床症狀。

臨床變異位點注釋

本次檢測無相關變異位點注釋

個案基本資料

姓名：吳素珍

生日：1970.09.13

性別：女

報告編號：JB23_065

委託機構：屏東基督教醫院

用藥資訊

BRCA1/2 基因檢測

No.	Variant	Recommended*	Not recommended*
本檢測結果無 FDA 核可或 NCCN 建議用藥			

* 藥物資訊依據美國國家癌症資訊網指引或經美國食藥署認證。

免責聲明：

1. 此報告所列之基因，其對應之潛在臨床效益或缺乏潛在臨床效益的用藥並無建議使用順序。
2. 此報告不保證任何特定用藥對於病患具有明顯治療效果，且缺乏潛在臨床效益的用藥同樣不保證不具有治療效果。
3. 此報告中提及之用藥不適用於所有病患，所有治療皆由醫師自行決定，而其決定不應該基於報告之任何單一檢測結果與資訊。在醫師推薦病患療程前，應將本報告之資訊與病患過往病歷資料共同納入考量。

個案基本資料

姓名：吳素珍

生日：1970.09.13

性別：女

報告編號：JB23_065

委託機構：屏東基督教醫院

產品介紹

BRCA1/2 基因檢測

BRCA1 和 *BRCA2* 是兩個負責修補受損 DNA 的抑癌基因，而其基因上之突變也成為造成遺傳性乳癌及卵巢癌症候群最重要的因子，此兩基因若發生突變將導致受損 DNA 無法有效被修補，而當受損 DNA 過度累積，便可能引發細胞癌變，造成乳癌及卵巢癌的風險提高 [1,2]。次世代定序是新穎的基因檢測技術之一，可以有效偵測出遺傳性之 *BRCA1* 和 *BRCA2* 的基因突變，進而提供乳癌及卵巢癌患者進行詳細之風險評估 [3-5]。此外，8% 的婦女被指出在 *BRCA1/2* 基因上發生小片段或大片段的基因重組，此現象可以使用 MLPA 檢測法確認 [6]。

檢測套組基因列表

*BRCA1**BRCA2*

個案基本資料

姓名：吳素珍

生日：1970.09.13

性別：女

報告編號：JB23_065

委託機構：屏東基督教醫院

檢測結果注釋

BRCA1/2 基因檢測

檢測結果比對參考序列為人類 GRCh37 (或稱 hg19) 版本。

1. 基因型 (Genotype)

- (1) 同型合子：在 2 條相對的對偶基因 (allele) 中，皆出現此突變點位。
- (2) 異型合子：此突變點位僅出現於 1 條對偶基因中，另 1 條對偶基因上無此點位變異。

2. gnomAD 資料庫為目前科學界認定最佳外顯子組定序數據資料庫。它可以提供東亞人類基因變異列表相關資料。

3. 臨床意義：

- (1) 致病性：此突變點位具致病性。
- (2) 可能致病性：此突變點位可能具致病性。
- (3) 未確定臨床意義：此突變點位在臨床上的影響目前未知。
- (4) 藥物反應：此突變點位可能會影響用藥效果。
- (5) 風險因子：此突變點位可能影響特定疾病的罹患風險。
- (6) 基因多型性與同義突變一般不會被報導，待經由資料庫與已發表之文獻佐證確認後，僅有被歸類為致病性、可能致病性、未確定臨床意義、藥物反應與風險因子相關變異會被報導。

檢測方法

純化的 DNA 與 BRCA1/2 基因引子混合後，在單管中進行多重聚合酶連鎖反應。擴增子經過純化和磷酸化後，便進行文庫製備。文庫經過定量及富集後，接著使用次世代定序平台產出序列資料以供後端數據分析。定序片段與人類參考基因組 (GRCh37/hg19) 進行序列比對後，經過變異位點篩選，並對其進行變異位點注釋。

個案基本資料

姓名：吳素珍

生日：1970.09.13

性別：女

報告編號：JB23_065

委託機構：屏東基督教醫院

資料庫與分析工具版本

BRCA1/2 基因檢測

Minimap2	2.11-r797-v07
GATK	3.8
VEP	105
RENOVO	1.0
VCFpolyX	2ec35c82e
gnomAD	2.1.1
ClinVar	2023-01-16
HPO	2022-02-16
rmsk	2020-02-20
HGVS	20.05
Human reference genome	hg19
Taiwan Biobank (TWB)	https://taiwanview.twbiobank.org.tw/browse38

參考文獻

1. Macedo, G. S., Alemar, B. & Ashton-Prolla, P. Reviewing the characteristics of BRCA and PALB2-related cancers in the precision medicine era. *Genet. Mol. Biol.* **42**, 215–231 (2019).
2. Murthy, P. & Muggia, F. Women's cancers: how the discovery of BRCA genes is driving current concepts of cancer biology and therapeutics. *ecancer* **13**, (2019).
3. Nicolussi, A. *et al.* Next-generation sequencing of BRCA1 and BRCA2 genes for rapid detection of germline mutations in hereditary breast/ovarian cancer. *PeerJ* **7**, e6661 (2019).
4. Paluch-Shimon, S. & Evron, E. Targeting DNA repair in breast cancer. *The Breast* **47**, 33–42 (2019).
5. Ion Torrent. Discover variants in 46 cancer genes using the Ion AmpliSeq Cancer Panel v1. *Application Note* (2012).
6. Capoluongo, E., Scambia, G. & Nabholz, J. M. Main implications related to the switch to BRCA1/2 tumor testing in ovarian cancer patients: a proposal of a consensus. *Oncotarget* **9**, 19463–19468, doi:10.18632/oncotarget.24728 (2018).