





# PDGFRA exon 12, 14, 18 基因突變檢測

屏東榮民總醫院

## 說明暨同意書

姓名： 性別： 出生日期：

病歷號： 申請科別： 申請時間：

就醫序號： 申請序號：

析。

### (6) 可能發生的風險與不良反應：

解讀基因變異與藥物反應或疾病易感性之間的關聯是一個複雜的過程，然目前的醫學科技發展日新月異。因此，檢測結果的解釋可能存在一定程度的不確定性。

### (7) 檢驗極限：

a. 突變佔比低於檢體 20% 以下可能無法被偵測出，有偽陰性之疑慮。

b. 組織採檢 5 年以上，可能因 deamination 導致偽陽性結果，也可能因核酸片段碎裂導致偽陰性結果。

### (8) 其他可替代的檢驗項目：

次世代定序(Next Generation Sequencing, NGS)。

## 4. 實驗室基本資料

(1) 操作實驗室：奇美醫院精準醫學核心實驗室

(2) 住址：台南市永康區中華路 901 號

(3) 電話：(06)2812811 轉 53623

## 5. 收費金額及收費方式：

(1) 收費：6011 元。

(2) 本檢驗為自費項目。

## 6. 檢體及剩餘檢體之處理方式：

檢體完成檢測，實驗室驗證結果無誤後，將保存核酸檢體於-20 度冷凍櫃至半年後直接銷毀。

## 7. 個人資料之保密：

檢驗原始資料將保存於上述操作實驗室，並留存 7 年。

## 8. 其他注意事項：

(1) 檢體採檢過程及所有內外干擾因素都是變異來源。

(2) 由於 Sanger 定序 LOD 為 Allele Frequency: 20%，當 mutation Allele Frequency < 20% 可能導致偽性。

## 9. 參考文獻：

(1) PDGFRA Mutations in Gastrointestinal Stromal Tumors: Frequency, Spectrum and In Vitro Sensitivity to Imatinib. *J Clin Oncol.* 2005 Aug 10;23(23):5357-64.

(2) KIT and PDGFRA mutations in gastrointestinal stromal tumors (GISTs). *Seminars in Diagnostic Pathology* (2006) 23, 91-102.

檢驗同意書 第一版 修編日期 2023.05.15

病歷委員會(西元)年 月 通過(<西元>年 月 日 修訂;如為新增表單,免呈現修訂日期) 表單編號:(由病歷組提供)