

第二章 特定診療 Specific Diagnosis and Treatment

第一節 檢查 Laboratory Examination

第二十五項 次世代基因定序 Next Generation Sequencing (30301B-30305B)

編號	診療項目	基層院所	地區醫院	區域醫院	醫學中心	支付點數
	實體腫瘤次世代基因定序 Solid tumor next generation sequencing, NGS					
30301B	—BRCA1/2基因檢測 BRCA testing (germline or somatic)		v	v	v	10000
30302B	—小套組(≤100個基因) Small panel(≤100 genes)		v	v	v	20000
30303B	—大套組(>100個基因) Large panel(>100 genes)		v	v	v	30000
	註： 1.適應症：如附表2.2.1。 2.支付規範： (1)醫院資格須符合下列各項條件： A.限區域級以上醫院或主管機關公告通過「癌症診療品質認證醫院」者。 B.須院內設立或跨院聯合組成分子腫瘤委員會(Molecular Tumor Board, MTB)。 C.限主管機關核定之實驗室開發檢測施行計畫表列醫療機構(檢測項目類別為「抗腫瘤藥物之伴隨檢測」及「癌症篩檢、診斷、治療及預後之基因檢測」)。 (2)核發檢測報告人員及報告簽署醫師：依「特定醫療技術檢查檢驗醫療儀器施行或使用管理辦法」之規定辦理。 (3)除Germline BRCA1/2基因檢測使用血液檢體外，其他檢測限使用已確診之腫瘤病理組織，且檢測項目須包含附表2.2.1所列該癌別必須檢測之位點及變異別，始予給付。 (4)每人各癌別限30301B、30302B或30303B擇一申報且終生給付一次。 (5)執行本項之醫事服務機構應報經保險人核定，如有異動，仍應重行報請核定。 (6)檢測結果須於申報後一個月內依指定格式上傳至保險人，未上傳者本項不予支付。					
	血液腫瘤次世代基因定序 Hematologic malignancies next generation sequencing, NGS					
30304B	—小套組(≤100個基因) Small panel(≤100 genes)		v	v	v	20000
30305B	—大套組(>100個基因) Large panel(>100 genes)		v	v	v	30000
	註： 1.適應症：如附表2.2.2。 2.支付規範： (1)醫院資格符合下列各項條件： A.區域級以上醫院或主管機關公告通過「癌症診療品質認					

編號	診療項目	基層院所	地區醫院	區域醫院	醫學中心	支付點數
	<p>證醫院」者。</p> <p>B.須院內設立或跨院聯合組成分子腫瘤委員會(Molecular Tumor Board, MTB)。</p> <p>C.限主管機關核定之實驗室開發檢測施行計畫表列醫療機構(檢測項目類別為「抗腫瘤藥物之伴隨檢測」及「癌症篩檢、診斷、治療及預後之基因檢測」)。</p> <p>(2)核發檢測報告人員及報告簽署醫師：依「特定醫療技術檢查檢驗醫療儀器施行或使用管理辦法」之規定辦理。</p> <p>(3)限使用已確診之血液腫瘤檢測，且檢測項目須包含附表2.2.2所列各該癌別檢測位點及變異別，始予給付。</p> <p>(4)每人各癌別限30304B或30305B擇一申報且終生給付一次。</p> <p>(5)執行本項之醫事服務機構應報經保險人核定，如有異動，仍應重行報請核定。</p> <p>(6)檢測結果須於申報後一個月內依指定格式上傳至保險人，未上傳者本項不予支付。</p>					

附表2.2.1 實體腫瘤次世代基因定序(30301B-30303B)給付癌別列表

癌別	適應症 (符合下列任一條件)	應先執行之檢測 項目	必須包含之檢 測基因及變異 別	NGS檢測 (符合左列條件 者，得申報下列 任一NGS檢測)
非小細胞 肺癌 Non-small cell lung cancer	限復發或轉移性(第IV期)之非鱗狀上皮癌之非小細胞肺癌，且須符合下列任一檢測時機： 1.新診斷或復發時，確定為晚期且無法接受根治治療者。 2.第一線標靶治療後疾病惡化。	表皮生長因子受體(EGFR)呈現陰性，始得申報本項。	EGFR (mutation)、ALK (fusion)、MET (exon 14 skipping)、NTRK(fusion)、ROS1 (fusion)、BRAF (mutation)、ERBB2(mutation)、KRAS (mutation)、RET (fusion)	<ul style="list-style-type: none"> •小套組(≤100個基因) •大套組(>100個基因)
	第IIIB期及第IIIC期，檢測時機為經肺癌多專科團隊討論，無法以外科手術切除，且不適合放射化學或放射治療者，且須符合下列任一檢測時機： 1.新診斷且無法接受根治治療者。 2.第一線標靶治療後疾病惡化。	表皮生長因子受體(EGFR)呈現陰性，始得申報本項。	EGFR (mutation)、ALK (fusion)、MET (exon 14 skipping)、NTRK(fusion)、ROS1 (fusion)、BRAF (mutation)、ERBB2(mutation)、KRAS (mutation)、RET (fusion)	<ul style="list-style-type: none"> •小套組(≤100個基因) •大套組(>100個基因)
	<p>註：</p> <p>1.替代或可先執行之檢測項目如下：</p> <p>(1) EGFR：30101B「肺癌表皮生長因子受體(EGFR)突變體外診斷醫療器材檢測(IVD)」、30102B「肺癌表皮生長因子受體(EGFR)突變實驗室自行研發檢測(LDT)」。</p> <p>(2) ALK：30105B「間變性淋巴瘤激酶(ALK)突變體外診斷醫療器材檢測(IVD)-IHC法」。</p> <p>2.直接以NGS進行基因檢測，未先執行EGFR檢測者，依檢測結果，支付點數如下：</p> <p>(1) EGFR陽性：比照30102B支付，檢測差額由保險對象自行負擔。</p> <p>(2) EGFR陰性：以實際採用之NGS小套組或大套組支付。</p>			
三陰性乳 癌 Triple- negative	局部晚期或轉移性三陰性乳癌，檢測時機為曾接受前導性、術後輔助性或轉移性化	第二型人類表皮生長因子接受體(HER2)、雌激素受體(ER)以及黃體	Germline BRCA1及BRCA2(全外顯子分析)	<ul style="list-style-type: none"> •BRCA1/2基因檢測(限使用血液檢體)

癌別	適應症 (符合下列任一條件)	應先執行之檢測 項目	必須包含之檢 測基因及變異 別	NGS檢測 (符合左列條件 者，得申報下列 任一NGS檢測)
breast cancer	療者，或無法接受化 療者。	素受體(PR)均呈現 陰性，始得申報 本項。		
	早期三陰性乳癌，且 須符合下列任一檢測 時機： 1.未接受前導性化療 若腫瘤大於二公分 或者具腋下淋巴結 轉移者。 2.接受前導性化療後 未完全病理緩解 者。	第二型人類表皮 生長因子接受體 (HER2)、雌激素 受體(ER)以及黃體 素受體(PR)均呈現 陰性，始得申報 本項。	Germline BRCA1及 BRCA2(全外顯 子分析)	•BRCA1/2基因檢 測(限使用血液 檢體)
<p>註：</p> <p>1.BRCA1/2 全外顯子分析，包含 Single nucleotide variants(SNV)、Insertion/deletions (Indels)等。</p> <p>2.應先執行之檢測項目：雌激素受體(ER)、黃體素受體(PR)、第二型人類表皮生長因子接受體(HER2)之免疫組織化學染色(IHC)：25012B「免疫組織化學染色(每一抗體)」，若HER2 IHC為2+，應加做HER2 FISH：12195B「Her-2/neu原位雜交」。</p>				
卵巢癌、 輸卵管 癌、原發 性腹膜癌 Ovarian Cancer, fallopian tube cancer and primary peritoneal cancer	晚期(FIGO Stage III or IV)且對第一線含 鉑化療有治療反應 者。	無。	Germline或 somatic BRCA1、 BRCA2(全外顯 子分析)。	•BRCA1/2基因檢 測
攝護腺癌 Prostate cancer	去勢療法無效之轉移 性攝護腺癌，口服 PARP抑制劑前。	無。	Germline或 somatic BRCA1、 BRCA2(全外 顯子分析)	•BRCA1/2基因檢 測
胰臟癌 Pancreatic cancer	經多專科團隊評估無 法接受根治手術者。	無。	Germline BRCA1、 BRCA2(全外 顯子分析)	•BRCA1/2基因檢 測(限使用血液檢 體)

癌別	適應症 (符合下列任一條件)	應先執行之檢測 項目	必須包含之檢 測基因及變異 別	NGS檢測 (符合左列條件 者，得申報下列 任一NGS檢測)
神經營養 受體酪胺 酸激酶 (NTRK)基 因融合實 體腫瘤 NTRK fusion- positive cancers	<p>1.病理診斷為嬰兒型纖維肉瘤 (infantile fibrosarcoma) 或分泌性癌 (secretory carcinoma)，經多專科團隊評估無法接受根治手術者或已有轉移者。</p> <p>2.小於十八歲兒童之腦瘤患者，且須符合下列任一適應症：</p> <p>(1)小於三歲，位於大腦半球之高惡性度膠質細胞瘤 (high-grade glioma)。</p> <p>(2)位於大腦半球，無法切除或復發之毛狀星細胞瘤 (pilocytic astrocytoma) 或神經節膠質細胞瘤 (ganglioglioma)。</p> <p>(3)帶有 H3K27M 突變之瀰漫性中線神經膠質細胞瘤 (diffuse midline glioma)。</p>	無。	NTRK1 (fusion)、NTRK2 (fusion)、NTRK3 (fusion)	<ul style="list-style-type: none"> •小套組(≤100個基因) •大套組(>100個基因)
肝內膽管 癌 Intrahepatic cholangioca rcinoma	經多專科團隊評估無法手術切除或已有轉移者。	無。	FGFR1 (fusion)、FGFR2(fusion)、FGFR3 (fusion)、BRAF(mutation)、IDH1 (mutation)、IDH2(mutation)、RET(fusion)	<ul style="list-style-type: none"> •小套組(≤100個基因) •大套組(>100個基因)
甲狀腺癌 (不包含髓 質癌) Thyroid cancer (excluding medullary thyroid carcinoma)	<p>1.乳突性及濾泡性甲狀腺癌經碘131及抑制血管新生標靶藥物治療無效者。</p> <p>2.無分化甲狀腺癌經多專科團隊評估無法接受根治手術者。</p>	BRAF V600E	BRAF(mutation nonV600E)、RET (fusion)	<ul style="list-style-type: none"> •小套組(≤100個基因) •大套組(>100個基因)

癌別	適應症 (符合下列任一條件)	應先執行之檢測 項目	必須包含之檢 測基因及變異 別	NGS檢測 (符合左列條件 者，得申報下列 任一NGS檢測)
甲狀腺髓 質癌 Medullary thyroid carcinoma	甲狀腺髓質癌經多專 科團隊評估無法接受 根除手術者。	無。	RET (mutation)	<ul style="list-style-type: none"> • 小套組(≤100個 基因) • 大套組(>100個 基因)

附表2.2.2 血液腫瘤次世代基因定序(30304B-30305B)給付癌別列表

癌別	適應症 (符合下列任一條件)	應先執行之檢測 項目	必須包含之檢 測基因及變異 別	NGS 檢 測 (符合左列條件 者，得申報下列 任一NGS檢測)
急性骨髓 性白血病 Acute myeloid leukemia	1.新診斷急性骨髓性 白血病。 2.復發之急性骨髓性 白血病。	無。	FLT3 (mutation) ASXL1 (mutation) BCOR (mutation) CEBPA (mutation) DNMT3A (mutation) EZH2 (mutation) IDH1 (mutation) IDH2 (mutation) JAK2 (mutation) KIT (mutation) KRAS (mutation) NPM1 (mutation) NRAS (mutation) PTPN11 (mutation) RUNX1 (mutation) SETBP1 (mutation) SF3B1 (mutation) SRSF2 (mutation) STAG2 (mutation) TET2 (mutation) TP53 (mutation) U2AF1 (mutation) WT1 (mutation) ZRSR2 (mutation) KMT2A/PTD (duplication) KMT2A (fusion) NUP98 (fusion) ETV6 (fusion) RUNX1- RUNX1T1 (fusion) DEK-NUP214 (fusion) PML-RARA	<ul style="list-style-type: none"> •小套組(≤100個 基因) •大套組(>100個 基因)

癌別	適應症 (符合下列任一條件)	應先執行之檢測 項目	必須包含之檢 測基因及變異 別	NGS 檢 測 (符合左列條件 者，得申報下列 任一 NGS 檢測)
			(fusion) CBFB-MYH11 (fusion) BCR-ABL1 (fusion)	
高風險之 骨髓分化 不良症候 群 Myelodysp lastic syndrome	1.新診斷為高風險骨 髓分化不良症候群 (定義為骨髓或周邊 血液之芽細胞 ≥5%)。 2.復發之高風險骨髓 分化不良症候群 (定義為骨髓或周邊 血液之芽細胞 ≥5%)。	無。	FLT3 (mutation) ASXL1 (mutation) BCOR (mutation) CEBPA (mutation) DNMT3A (mutation) EZH2 (mutation) IDH1 (mutation) IDH2 (mutation) JAK2 (mutation) KIT (mutation) KRAS (mutation) NPM1 (mutation) NRAS (mutation) PTPN11 (mutation) RUNX1 (mutation) SETBP1 (mutation) SF3B1 (mutation) SRSF2 (mutation) STAG2 (mutation) TET2 (mutation) TP53 (mutation) U2AF1 (mutation) WT1 (mutation) ZRSR2 (mutation) KMT2A/PTD (duplication) KMT2A (fusion) NUP98 (fusion) ETV6 (fusion) RUNX1- RUNX1T1 (fusion)	<ul style="list-style-type: none"> •小套組(≤100個 基因) •大套組(>100個 基因)

癌別	適應症 (符合下列任一條件)	應先執行之檢測 項目	必須包含之檢 測基因及變異 別	NGS 檢 測 (符合左列條件 者，得申報下列 任一NGS檢測)
			DEK-NUP214 (fusion) PML-RARA (fusion) CFBF-MYH11 (fusion) BCR-ABL1 (fusion)	
急性淋巴 芽細胞白 血病 (B細胞、T 細胞) Acute lymphobla stic leukemia (B-ALL and T- ALL)	1.新診斷之B細胞急 性淋巴性白血病(B- cell acute lymphoblastic leukemia：B- ALL)。 2.復發之B細胞急性 淋巴性白血病。	無。	BCR::ABL1 (fusion) KMT2A (fusion, expression) EETV6::RUNX 1 (fusion, expression) IKZF1 (mutation, deletion) PAX5 (mutation, fusion) TCF3::PBX1 (fusion) IGH::IL3 (fusion) iAMP21 (amplification) BCR::ABL1- like (ABL class) (fusion) BCR::ABL1- like (JAK-STAT class)(fusion) BCR::ABL1- like (NOS) (mutation) ZEB2 (mutation and fusion) IGH::CEBPE (fusion) MYC (fusion) DUX4 (fusion, expression) MEF2D (fusion) ZNF384/362 (fusion) NUTM1 (fusion) HLF (fusion) UBTF/CDX2(fu sion, expression) TPMT (mutation)	<ul style="list-style-type: none"> •小套組(≤100個 基因) •大套組(>100個 基因)

癌別	適應症 (符合下列任一條件)	應先執行之檢測 項目	必須包含之檢 測基因及變異 別	NGS 檢 測 (符合左列條件 者，得申報下列 任一 NGS 檢測)
	<p>1.新診斷之 T 細胞急性淋巴性白血病 (T-cell acute lymphoblastic leukemia : T-ALL)。</p> <p>2.復發之 T 細胞急性淋巴性白血病。</p>	無。	<p>NUTP15 (mutation)</p> <p>SIL::TAL1 (fusion) KMT2A (fusion) CALM::AF10 (PICALM::MLL T10) (fusion) HOXA (fusion) SPI1 (fusion) TAL1 (fusion, mutation) TAL2 (fusion, mutation) TLX1 (fusion) TLX3 (fusion) NKX2 (fusion) LMO1 (fusion, mutation) LMO2 (fusion, mutation) LYL1 (fusion) OL1G2 (fusion) BHLHB (fusion)</p>	<ul style="list-style-type: none"> •小套組(≤100 個 基因) •大套組(> 100 個 基因)