

第二十五項 次世代基因定序 Next Generation Sequencing (30301-30307)

通則：

一、各診療項目於檢測前，須於健保資訊網服務系統(VPN)取得 NGS 檢測編號，並於申報時應填報於醫令段「事前審查受理編號」欄位，未填報者不予支付。

二、各診療項目檢測結果須於申報後一個月內依指定格式上傳至保險人，未上傳者不予支付。

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)		√	√	√	10000
30302B	—小套組(≤100 個基因) Small panel(≤100 genes)		√	√	√	20000
30303B	—大套組(>100 個基因) Large panel(>100 genes)		√	√	√	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」或「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。					
	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)		√	√	√	20000
30305B	—大套組(>100 個基因) Large panel(>100 genes)		√	√	√	30000
	註：					

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
	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」或「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)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。 (4)每人各癌別限 30304B 或 30305B 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。					
30306B	TP53 基因突變分析實驗室開發檢測(LDTs) TP53 mutation testing (LDTs) 註： 1.須符合下列任一條件適應症： (1)慢性淋巴性白血病/小淋巴細胞淋巴瘤(CLL/SLL)。 (2)被套細胞淋巴瘤(MCL)。 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」或「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)限使用已確診之血液腫瘤檢測，且檢測項目應包含TP53 之突變分析。 (4)每人終生限給付一次。 (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)檢測報告上應註明方法學與檢測平台。		v	v	v	9929

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
30307B	TCR基因重組單株性分析(LDTs) TCR clonality analysis (LDTs) 註： 1.適應症：經病理專科醫師與血液腫瘤科醫師多專科會議討論疑似為「T細胞或NK細胞之淋巴瘤或白血病」。 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」或「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)限使用符合上述適應症之血液腫瘤之病理組織檢測，且檢測項目應包含TCR(基因重組)之單株性分析。 (4)每人終生限給付一次。 (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)檢測報告上應註明方法學與檢測平台。 (7)應檢附病理專科與血液腫瘤科多專科討論會議紀錄。		v	v	v	10000

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，表皮生長因子受體(EGFR)呈現陰性，始得申報本項。 2.第一線標靶治療後疾病惡化。	部分適應症表皮生長因子受體(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)	•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，表皮生長因子受體(EGFR)呈現陰性，始得申報本項。 2.第一線標靶治療後疾病惡化。	部分適應症表皮生長因子受體(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)	•小套組(≤ 100個基因) •大套組(> 100個基因)
	註： 1.替代或可先執行之檢測項目如下： (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(LDTs)」。 (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」。 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： (1) EGFR陽性：比照30102B支付，檢測差額由保險對象自行負擔。 (2) EGFR陰性：以實際採用之NGS小套組或大套組支付。			
三陰性乳癌	局部晚期或轉移性三陰性乳癌，檢測時機	第二型人類表皮生長因子接受體	Germline BRCA1 及	•BRCA1/2基因檢測(限使用血液檢

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)
Triple-nega tive breast cancer	為曾接受前導性、術 後輔助性或轉移性化 療者，或無法接受化 療者。	(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。	BRCA2(全外顯 子分析)	體)
	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)
	註： 1.BRCA1/2 全外顯子分析，包含Single nucleotide variants(SNV)、Insertion/deletions (Indels)等。 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」。			
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 法接受根除手術者。	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-posit ive cancers	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 接受根除手術者或 已有轉移者。 2.小於十八歲兒童之 腦瘤患者，且須符 合下列任一適應 症： (1)小於三歲，位於 大腦半球之高惡 性度膠質細胞瘤 (high-grade glioma)。 (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)。 (3)帶有 H3K27M 突 變之瀰漫性中線 神經膠質細胞瘤 (diffuse midline glioma)。	無	NTRK1 (fusion)、 NTRK2 (fusion)、 NTRK3 (fusion)	•小套組(≤ 100個 基因) •大套組(> 100個 基因)
肝內膽管 癌 Intrahepatic cholangiocar cinoma	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)	•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)	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。 2.無分化甲狀腺癌經 多專科團隊評估無 法接受根除手術 者。	BRAF V600E	BRAF(mutation nonV600E)、 RET (fusion)	•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)	• 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) CEBPA (mutation) DNMT3A (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) TET2 (mutation) TP53 (mutation) U2AF1 (mutation) WT1 (mutation) ZRSR2 (mutation) RUNX1-RUNX 1T1 (fusion) PML-RARA (fusion) CBFB-MYH11 (fusion) BCR-ABL1 (fusion)	•小套組(≤ 100個 基因) •大套組(> 100個 基因)
高風險之 骨髓分化 不良症候 群 Myelodysp lastic	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	無	FLT3 (mutation) ASXL1 (mutation) CEBPA (mutation) DNMT3A	•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)
syndrome	分化不良症候群 (定義為骨髓或周邊 血液之芽細胞 $\geq$ 5%)。		(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) TET2 (mutation) TP53 (mutation) U2AF1 (mutation) WT1 (mutation) ZRSR2 (mutation) RUNX1-RUNX 1T1 (fusion) PML-RARA (fusion) CBFB-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)	• 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)
			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) NUTP15 (mutation)	
	1.新診斷之 T 細胞急 性淋巴性白血病 (T-cell acute lymphoblastic leukemia : T-ALL) 。 2.復發之 T 細胞急性 淋巴性白血病。	無	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)	•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)
			OL1G2 (fusion) BHLHB (fusion)	