

精準醫學核心實驗室檢驗資訊表

更新日期：2023 年 11 月 04 日

PM.QP004-01

檢驗項目名稱	脊髓性肌肉萎縮症基因篩檢		計價碼	12927
檢體種類	血液		檢體量	1-3 mL
採檢適用容器	紫頭管(含 EDTA 抗凝固劑) 			
禁食限制	無	加作檢驗	不適用	
採檢注意事項	若無法當天送達，請保存在 4°C 冰箱，三天內送達實驗室			
輸送條件	1. 永康院區內：常溫，24 小時內送至實驗室；4°C 保存，三天內送達實驗室 2. 非永康院區：常溫，24 小時內送至實驗室；4°C 保存，三天內送達實驗室			
檢驗儀器	QX200TM Droplet Digital™ PCR System			
檢驗方法	微滴式 Digital PCR (ddPCR) 反應			
檢驗試劑	Bio-rad ddPCR SMA Copy Number Determination Kit			
報告完成時間	14 個工作天			
生物參考區間	SMN1 基因套數>1	危險臨界值	如為 SMA 帶因者或病患者，必須傳呼及通知臨床開單醫師	
臨床意義	當不具 SMN1 基因時，則罹患脊髓性肌肉萎縮症(SMA)，而 SMN2 基因套數則與病情嚴重程度有關。當 SMN1:SMN2 為 2:2、2:1、3:1、3:0、4:0 時，此檢測結果為正常。而當 SMN1:SMN2 為 1:1、1:2、1:3、1:4、2:0 時，此檢測結果為帶因者，請檢測者之配偶也須接受此項檢測，若配偶同為帶因者，則下一代有 1/2 機率為患者、1/2 機率為帶因者；若配偶為正常基因型，則下一代不受影響。當 SMN1 為 0 者，則為脊髓性肌肉萎縮症之患者。			
干擾因素	DNA 若有鹽類、蛋白質、RNA、EDTA、detergent(Triton X-100 或 SDS 等)、有機化合物(酚類、氯仿、酒精等)殘留會干擾突變檢測之進行。			
操作組別/分機	精準醫學核心實驗室/52619			
委外代檢	<input checked="" type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 委外代檢 代檢機構：_____ 聯絡電話：_____			

	地址：
備註	<ol style="list-style-type: none">1. 檢測限制：<ol style="list-style-type: none">(1) 周邊血內含有身體內源或外源干擾物質，這些干擾物質有可能會干擾 PCR 進行。(2) 高鹽類可能會妨礙此試劑組正常運作。2. 結果判讀：以 QX200 軟體進行數據分析。