

精準醫學核心實驗室檢驗資訊表

更新日期： 2024 年 04 月 09 日

PM.QP004-01

檢驗項目名稱	訊聯-SNP 750K 羊水晶片	計價碼	16937-01
檢體種類	羊水、血液	檢體量	羊水:至少 10 ml 血液:至少 1 ml
採檢適用容器	<p>羊水: 封口針或 15 ml 無菌離心管</p>  <p>血液: 紫頭管(含 EDTA 抗凝固劑)</p> 		
禁食限制	無	加作檢驗	不適用
採檢注意事項	<ol style="list-style-type: none"> 1. 檢體於室溫不得超過 8 小時，請於 2-8 度 C 冷藏保存 2. 請注意檢體需使用完整無破裂密蓋之容器 		
輸送條件	於 2-8 度 C 環境低溫冷藏運送，並於 72 小時內送達檢測實驗室		
檢驗儀器	GeneChip® Hybridization Oven 645		
檢驗方法	染色體微陣列晶片 (chromosomal microarray)		
檢驗試劑	Thermo Fisher CytoScan® Suite		
報告完成時間	10 個工作天		
生物參考區間	<p>正常男性，經分析軟體判定第 1-22 號染色體為兩套，X、Y 染色體各一套；</p> <p>正常女性，經分析軟體判定第 1-22 號與 X 染色體為兩套，沒有 Y 染色體</p>	危險臨界值	
臨床意義	<p>伴隨國人生育年齡攀升，染色體異常疾病風險亦隨之攀升。儘管傳統染色體核型分析已可排除染色體數目及較大片段的異常風險，但包含染色體微小片段擴增/缺失、雜合性欠缺、鑲嵌體等染色體異常仍存在侷限。SNP 晶片染色體篩檢可透過探針比對羊水、血液或組織中萃取出 DNA，應用於產前不僅可免去羊水培養可能造成的誤差，更可藉此檢測出染色體數目異常、片段異常、雜合性欠缺及鑲嵌體。目前 SNP 晶片染色體篩檢解析度可達 200 kb 以上，除有助於辨別更細微的染色體片段差異、減少誤判外，更可結合父母血比對確認胎兒/新生兒是否罹患單親同</p>		

	二體症，以及確認胎兒/新生兒異常片段為遺傳或是自發性。再者伴隨人工生殖技術普及，針對曾進行胚胎著床前染色體篩檢的胎兒，美國婦產科醫學會及母胎醫學會都建議後續應以微陣列晶片等染色體檢測工具進行追蹤，以確保胎兒/新生兒染色體異常風險。
干擾因素	母血汙染、羊水細胞不足
操作組別/分機	精準醫學核心實驗室/53623
委外代檢	<input type="checkbox"/> 否 <input checked="" type="checkbox"/> 委外代檢 代檢機構： <u>訊聯基因數位股份有限公司</u> 聯絡電話：(02)2795-1777 地址：114065 台北市內湖區新湖一路 36 巷 28 號
備註	<ol style="list-style-type: none"> 1. 檢測極限：無法檢測平衡性轉位(balanced translocation)、平衡性倒轉(balanced inversion)、平衡性插入(balanced insertion)、2N+2N 型的全四倍體(tetraploidy)、低比例鑲嵌體(low-level mosaicism)、單親異二體症(uniparental heterodisomy)、異染色質變異(heterochromatin variation)、點突變(point mutation)、單基因疾病、探針未涵括範圍、低於晶片可偵測解析度片段…等。 2. 適用檢測對象及情形：前胎兒超音波檢測異常、產前胎兒染色體核型分析異常、NIPT 及唐氏症等血清篩檢呈高風險孕婦、藉由胚胎著床前染色體篩檢等人工生殖療程懷孕的孕婦及任何願意進行侵入性染色體檢查的孕婦，採集羊水後即可進行 SNP 晶片染色體篩檢，胎兒在懷孕期間流產欲了解流產原因之孕婦，或採集流產物質如絨毛膜、胎盤、臍帶或胎兒組織即可進行 SNP 晶片染色體篩檢、臨床表徵疑似與染色體異常相關的新生兒。以檢測胎兒/新生兒是否有染色體異常。以及，為了解上述篩檢後的結果之臨床意義，可透過父母血液進行 SNP 晶片染色體篩檢以釐清遺傳模式並輔助判別。