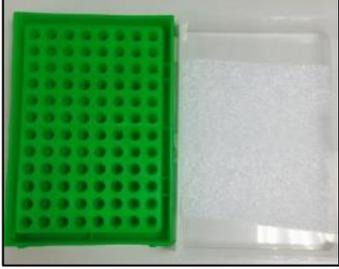


精準醫學核心實驗室檢驗資訊表

更新日期：2024 年 04 月 09 日

PM.QP004-01

檢驗項目名稱	胚胎著床前染色體篩檢 Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidies (PGT-A)		計價碼	16937-03
檢體種類	胚胎切片	檢體量	細胞數顆 (不超過 10 顆)	
採檢適用容器	Wash / Lysis buffer 	微量採檢管 	樣本收集盒 	
禁食限制	無	加作檢驗	不適用	
採檢注意事項	<ol style="list-style-type: none"> <li>請確保收到採檢套組時仍是冷凍狀態，於使用前請冷凍保存，切片過程全程常溫操作即可。</li> <li>打開及操作採檢套組時請全程配戴手套並且小心外在 DNA 污染，如：指紋、呼氣、飛沫等。</li> <li>操作溶液僅限單次使用，使用後請丟棄。</li> <li>微量採檢管中檢體含液體體積不超過 5<math>\mu</math>l。</li> <li>將個案資訊以及胚胎切片時的資訊，如：切片數量、胚胎等級、細胞狀態等，盡可能詳細記錄於 Worksheet 上。</li> <li>專人收檢前請將檢體於 -20<math>^{\circ}</math>C 冷凍，確認檢體於運送前已成為冷凍狀態。</li> </ol>			
輸送條件	專人全程攜帶乾冰 (-20 $^{\circ}$ C 以下冷凍狀態) 前往收檢及輸送，並由收檢專車將檢體運送回台北實驗室。			
檢驗儀器	Thermo Ion GeneStudio S5 Prime Sequencer			
檢驗方法	次世代定序 (NGS) 技術			
檢驗試劑	Ion SingleSeq Kit、Ion ReproSeq PGS Kit with Ion 520/530 Chips			
報告完成時間	10 個工作天			
生物參考區間	經平台軟體分析，女性的染色體 CNV 數值介於 1.7~2.3 之間判定為整倍體，而男性的體染色體 CNV 數值介於 1.7~2.3 之間且 X 和 Y 性染色體 CNV 數值介於 0.7~1.3 之間判定為整倍體。	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	藉由排除胚胎染色體數目異常與微片段擴增與缺失等異常情形，篩選出著床率高、流產率低之胚胎，以提高胚胎植入的成功率。
干擾因素	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 因 PGT-A 之檢體為取自胚胎極少量的細胞，需透過分生技術將其極微量的 DNA 放大後再進行分析，因此當細胞 DNA 含量不足、DNA 斷裂或其他因素導致無法放大至足夠的 DNA 時，將無法進行檢測，若遇到上述情況可以與醫師詢問，考慮對同胚胎進行第二次切片再次檢測。</li> <li>2. 檢測結果與後續臨床結果不一致 (inconsistent diagnosis): 當胚胎為鑲嵌型 (mosaicism) 時，表示胚胎內同時具有正常染色體與染色體異常的細胞所組成，此時 PGT-A 可能出現偽陽性或是偽陰性的檢測結果。因為 PGT-A 僅取「少量」、「部分」的胚胎細胞，無法代表完整胚胎染色體狀況，因此可能出現檢測結果與胎兒染色體結果不符的狀況。</li> </ol>
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：訊聯基因數位股份有限公司-創源分生實驗室 聯絡電話：886-2-2795-1777 地址：11494 台北市內湖區新湖一路 36 巷 28 號 4 樓
備註	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 檢測限制： <ol style="list-style-type: none"> <li>〔1.〕 多套體 (ploidy) 的異常，例如三倍或三倍以上多套體</li> <li>〔2.〕 染色體構造異常，染色體轉位、倒轉、插入等</li> <li>〔3.〕 低於檢測平台之可測得的鑲嵌比例與片段長度</li> <li>〔4.〕 異常片段大小低於本平台檢測的極</li> <li>〔5.〕 單基因疾病</li> </ol> </li> <li>2. 後續追蹤之必要：此技術平台為篩檢性質，仍有偽陰性、偽陽性之可能，而植入的胚胎持續發育時亦有很低的機率產生自體染色體變異，因此，即便是胚胎結果為整倍體胚胎 (euploid)，亦不能取代後續產前檢測的必要性，例如：例行性產前檢查、絨毛膜與羊膜穿刺進行染色體核型分析與 SNP 羊水晶片，檢測胎兒染色體片段擴增/缺失、單親同二體症。</li> </ol>