

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-唐氏症次世代定序篩檢		計價碼	16937-04
檢體種類	血液		檢體量	10 mL
採檢適用容器	迷彩頭 Streck 管 			
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，採檢後 72 小時內送達實驗室			
輸送條件	1. 永康院區內：請保存在 4°C 冰箱，採檢後 72 小時內送達實驗室 2. 非永康院區：請保存在 4°C 冰箱，採檢後 72 小時內送達實驗室			
檢驗儀器	Illumina NextSeq 500			
檢驗方法	NGS 次世代定序			
檢驗試劑	NextSeq 500/550 v2.5 Kit、高通量測序文庫構建 DNA 純化試劑、血漿游離 DNA 測序文庫構建試劑			
報告完成時間	18 個工作天			
生物參考區間	Z 值在 -3~+3 之間	危險臨界值	如檢測為高風險應考慮羊水確診	
臨床意義	<p>正常人類細胞含有 23 對，共 46 條染色體，染色體的數目或結構不正常，個體就可能發生異常、畸形及疾病。以唐氏症為例，是由於胎兒體細胞多出一條第 21 號染色體所致。而其他常見的胎兒染色體異常疾病，還有愛德華氏症（多出一條第 18 號染色體）和巴陶氏症（多出一條第 13 號染色體），也會表現出智能障礙、生長發育遲緩、肢體畸形、特殊外觀和多重器官畸形等先天異常。NIPT 檢測使用 NGS (next generation sequencing) 儀器比對已經建立的龐大核酸序列資料庫，利用大規模並行定序方式進行辨識，將其分門別類後，累計加總，計算出不同序號、不同部位染色體的出現數目或頻率，再以邏輯統計方式，分析出特定染色體來源的 DNA 片段是否超標；最後，利用分析程式運算出非整倍體與胚胎 DNA 含量，定義出上述疾病涵蓋染色體非整倍體的異常。</p>			
干擾因素	雙(多)胞胎、孕期計算不準確(實際週數<10 週)、發生限制性胎盤鑲嵌體 (Confined Placental Mosaicism, CPM)、甲狀腺機能亢進、自體免疫性疾病、其他特殊醫療狀況。			

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：訊聯生物科技股份有限公司 聯絡電話：080 080 0018 地址：114065 台北市內湖區新湖一路 36 巷 28 號
備註	