

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-NIPT 非侵入性胎兒染色體檢測 Q 寶 PLUS 三十八合一		計價碼	16937-07
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 個工作日			
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	除常見的胎兒染色體異常疾病、性染色體異常、染色體微小片段缺失異常外，本項檢測更包含罕見 9 項體染色體異常、1 項性染色體異常、14 項>10Mb 之片段缺失/擴增症候群，罹病可能導致胎兒難以健康成長。NIPT 屬於懷孕期間胎兒染色體篩檢的一種工具，大多在第一孕期達 10 週後進行檢測，部份孕婦也會選擇在第二孕期受檢，但 NIPT 篩檢結果若為高風險，臨床建議是以侵入性檢測確認最終診斷。針對染色體的非整倍體情形，一般須以羊水核型分析來確認診斷，故針對體染色體異常（包含唐氏症、愛德華氏症、巴陶氏症）及性染色體異常（透納氏症等），均可在抽羊水後透過核型分析確認。而對於微小片段的缺失，須以羊水晶片來確認診斷，故針對微小片段缺失/擴增症候群（第一型狄喬治症候群等），便須在抽羊水後以晶片分析確認。			
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	