

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 | 中文：慧智非侵產前染色體篩檢 v2.0<br>英文：SOFIVA Non-Invasive Prenatal Screening v2.0 - SOFIVA NIPS v2.0   |       | 計價碼   | 16937-09  |
| 檢體種類   | 血液   |       | 檢體量   | 8.5-10 mL |
| 採檢適用容器 | Cell-Free DNA (cfDNA) 採血管<br><br>(白頭管)  |       |   |           |
| 禁食限制   | 無  | 加作檢驗  | 是，若為同品項升級，需四天內提出；其餘項目需於一個月內提出，並與實驗室確認剩餘檢體是否足夠，及填寫該檢測項目之同意書。 |           |
| 採檢注意事項 | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 於室溫 15-25°C下，進行保存和運送</li> <li>2. 請利用 21 號針頭採血</li> <li>3. 檢體採集完畢後需輕輕搖勻(約 10 下)，使抗凝劑與血液充分混合，避免凝固</li> <li>4. 將檢體存放於送檢盒內運送</li> <li>5. 若有輸血需大於一個月後再進行抽血</li> </ol>   |       |   |           |
| 輸送條件   | 檢體皆需黏貼資料標籤貼紙，檢附填寫完整之 NIPS v2.0 檢測同意書，並於採檢 3 天內寄達實驗室  |       |   |           |
| 檢驗儀器   | <ol style="list-style-type: none"> <li>(1) NextSeq 500 Sequencing System SY-415-1001</li> <li>(2) NextSeq 550/1000/2000 Sequencing System</li> <li>(3) Miseq System SY-410-1003</li> </ol>   |       |   |           |
| 檢驗方法   | 透過採集 8.5~10 ml 懷孕婦女血液，萃取血漿中胎兒游離的 DNA，利用次世代定序法進行高通量基因定序，再使用生物資訊法計算染色體分子量  |       |   |           |
| 檢驗試劑   | <ol style="list-style-type: none"> <li>(1) TruSeq Nano DNA LT Sample Preparation Kit</li> <li>(2) NextSeq 500/550 Mid-Output v2.5 Kit</li> <li>(3) NextSeq 500/550 High-Output v2.5 Kit</li> <li>(4) Miseq Reagent Kit v2,v3, Micro Kit v2, Nano Kit v2</li> </ol> |       |   |           |
| 報告完成時間 | 8 個工作天   |       |   |           |
| 生物參考區間 | -4 < NCV 值 < 4   | 危險臨界值 | 如染色體異常或基因缺陷，應及早尋求專業的諮詢建議並做出適當的醫療決策                          |           |

|         |  |
|---------|--|
| 臨床意義    | 針對胎兒染色體之數目異常以及特定微片段缺失疾病進行篩檢。當染色體 NCV 數值落於±4 之內時，此檢測結果判定為正常。而當 NCV 數值低於-4 或高於 4 時，表示該檢測結果為染色體異常，建議進行羊水檢測來確認胎兒是否異常   |
| 干擾因素    | (1) 受檢測人為染色體非整倍體患者或有其他不可預料因素等，將會影響檢測結果<br>(2) 檢測結果發現血液樣本品質不良或胎兒 DNA 濃度過低（小於 4%），則會導致檢測結果產生大規模不規律變化，將會影響檢驗結果之準確性  |
| 操作組別/分機 | 精準醫學核心實驗室/53623  |
| 委外代檢    | <input type="checkbox"/> 否<br><input checked="" type="checkbox"/> 委外代檢<br>代檢機構：慧智基因醫事檢驗所<br>聯絡電話：(02) 2382-6615<br>地址：台北市中正區寶慶路 27 號   |
| 備註      | 1. 檢測限制： <ul style="list-style-type: none"> <li>(1) 建議於懷孕 10 週之後進行檢測（如於 10 週內檢測將致檢出率下降），唐氏症、愛德華氏症、巴陶氏症之檢出率約 99.5%；特定微片段缺失異常其檢出率約 99%；而針對其他染色體數目之檢出率約 90%。上開檢出率為醫學上之統計數據，仍有極少個案可能因某些特殊情況或因素影響，導致偽陰性或是偽陽性之結果</li> <li>(2) 小於 2 Mb 之微片段缺失以及基因高度重複區域並不在本檢測範圍內。本檢測亦不包含非特定微片段缺失之基因劑量變化、染色體重組、染色體倒置、染色體平衡性轉位、染色體不平衡性轉位、單一親源染色體、鑲嵌型染色體、多倍體等異常</li> <li>(3) 若受檢者為染色體非整倍體患者、癌症患者、胎兒為三胞胎以上或同期妊娠具有萎縮卵，或有其他不可預料因素等，將會影響檢測結果。由於當前醫學檢測技術的限制與個體差異性等原因，檢測仍有其限制，其檢出率將低於前開第 1 項所示之比例</li> </ul> 2. 結果判讀：依據 NCV 數值判定 |