

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 v3.0 英文：SOFIVA Non-Invasive Prenatal Screening v3.0 - SOFIVA NIPS v3.0		計價碼	16937-10
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  (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"> 1. 於室溫 15-25°C下，進行保存和運送 2. 請利用 21 號針頭採血 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 4. 將檢體存放於送檢盒內運送 5. 若有輸血需大於一個月後再進行抽血 			
輸送條件	檢體皆需黏貼資料標籤貼紙，檢附填寫完整之 NIPS v3.0 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"> (1) NextSeq 500 Sequencing System SY-415-1001 (2) NextSeq 550/1000/2000 Sequencing System (3) Miseq System SY-410-1003 			
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"> (1) TruSeq Nano DNA LT Sample Preparation Kit (2) NextSeq 500/550 Mid-Output v2.5 Kit (3) NextSeq 500/550 High-Output v2.5 Kit (4) Miseq Reagent Kit v2,v3, Micro Kit v2, Nano Kit v2 			
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、特定微片段缺失疾病以及特定單基因遺傳疾病進行篩檢。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 (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 <input checked="" type="checkbox"/> 委外代檢 代檢機構：慧智基因醫事檢驗所 聯絡電話：(02) 2382-6615 地址：台北市中正區寶慶路 27 號
備註	1. 檢測限制： (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及特定單基因突變點位其檢出率約 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 (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、其他單基因突變點位、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 (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 2. 結果判讀：依據 NCV 數值判定