

精準醫學核心實驗室檢驗資訊表

更新日期：2024年04月12日

PM.QP004-01

檢驗項目名稱	中文：慧智全方位複合式晶片檢測 v3.0 英文：SOFIVA Array v3.0		計價碼	16937-13
檢體種類	羊水、血液(含臍帶血)		檢體量	羊水：10 mL 血液：3-5 mL
採檢適用容器	羊水：20 mL 無菌針筒  血液：紫頭管(含 EDTA 抗凝固劑) 			
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	1. 於冷藏 2-8°C 下，進行保存和運送 2. 使用 Parafilm 或透氣膠布將針筒與針頭交接處密封 3. 將檢體存放於保麗龍送檢盒內運送			
輸送條件	檢體皆需黏貼資料標籤貼紙，檢附填寫完整之 Array v3.0 檢測同意書，並於採檢 3 天內寄達實驗室			
檢驗儀器	(1) Agilent G4900DA SureScan Microarray Scanner System (2) Miseq System SY-410-1003			
檢驗方法	萃取受檢者檢體中 DNA 片段，利用寡核苷酸晶片式比較全基因體雜交分析染色體基因劑量的變化；利用次世代定序法進行高通量基因定序，再使用生物資訊法針對 FGFR2 與 FGFR3 基因常見的 20 個骨骼發育異常致病點位進行分析			
檢驗試劑	(1) SurePrint G3 ISCA V2 CGH Kit, 8x60K (2) QIAseq 12/96-Index I Set A, B, C, D (3) QIAseq Targeted DNA Panel			
報告完成時間	10 個工作天			
生物參考區間	-0.3 < 基因拷貝數 (copy number) log <sub>2</sub> 平均值 < 0.3	危險臨界值	如染色體異常、基因缺陷或具有相關疾病之帶因或異常情形，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	(1) 針對染色體數目異常、染色體片段缺失／重複以及特定單基因遺傳疾病之常見致病點位進行篩檢。當基因拷貝數 log <sub>2</sub> 平均值落於±0.3 之內時，此檢測結果為試驗檢體之基因拷貝數與標準參考檢體之基因拷貝數相同。而當 log <sub>2</sub> 值高於 0.3，則表示試驗檢體之基因拷貝數是標準參考檢體之基因拷貝數的 1.5 倍以上。反之，log <sub>2</sub> 平均值低於-0.3 時，表示試驗檢體之基因拷貝數是標準參考檢體之基因拷貝數的 0.5			

	<p>倍以下</p> <p>(2) 上述結果判讀皆是根據 UCSC 人類基因體庫針對人類 22 對體染色體與 X、Y 染色體設計寡核苷酸基因探針偵測基因劑量。基因劑量的改變是否為正常變異乃根據國際標準細胞基因晶片委員會 (ISCA) 建立之人類基因劑量變異資料庫、人類基因體變異數據庫 (Database of Genomic Variants, DGV)、臨床基因檢測資料庫 (ClinVar) 及人類基因突變資料庫 (Human Gene Mutation Database, HGMD) 資料庫</p> <p>(3) NGS 結果判讀: 基因變異點位是否為正常變異乃根據 ClinVar、Human Genome Variation Society、Human Gene Mutation Database 和 UCSC 人類基因體 SNP 資料庫建立之人類基因變異資料庫並結合最新文獻報告所決定</p>
干擾因素	若檢體品質不良 (如凝血、溶血、檢體量不足) 時, 將請受檢測人重新採檢, 以確保本檢測之準確度
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	<p>1. 檢測限制:</p> <p>部分疾病可能具有多種致病機轉, 無法檢測出平衡性染色體轉位或倒轉、單親源二倍體(Uniparental Disomy)、多倍體、低比例細胞鑲嵌、基因探針未涵括之範圍, 以及非檢測範圍之其他單基因突變點位。因此不能完全排除受檢者患有單基因疾病之風險</p> <p>2. 結果判讀: Agilent CytoGenomics 4.0.3.12 軟體分析後, 會將紅、綠螢光的光強比值, 換算成 log2 值</p>