

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：慧智帶因篩檢 Carrier Scan v2.0 英文：SOFIVA Carrier Scan v2.0		計價碼	16937-15
檢體種類	血液	檢體量	3~5 mL (需兩管周邊血) 或 1~3 ml (臍帶血)	
採檢適用容器	3-5mL 紫頭管 			
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"> 於冷藏 2-8°C 下，進行保存和運送 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 將檢體存放於送檢盒內運送 若有輸血需大於三個月後再進行抽血 			
輸送條件	檢體皆需黏貼資料標籤貼紙，檢附填寫完整之帶因篩檢 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"> Miseq System SY-410-1003 ProFlex™ PCR System SimpliAmp™ Thermal Cycler 			
檢驗方法	<ol style="list-style-type: none"> 萃取 DNA 後利用次世代定序法進行單基因遺傳疾病之序列分析 萃取 DNA 後利用特定專一性引子對進行聚合酶連鎖反應 (PCR)，並以核酸分析儀進行 FMR1 基因之長度多型性分析 			
檢驗試劑	<ol style="list-style-type: none"> Capillary Array for 3730/3730xl DNA Analyzer Miseq Reagent Kit v2, v3, Micro Kit, Nano Kit v2 			
報告完成時間	15 個工作天			
生物參考區間	依據特定單基因疾病基因列表中，基因之核苷酸變異形式 (錯義突變、無義突變、小片段插入與缺失) 進行分析	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) 針對特定單基因遺傳疾病之致病點位進行篩檢。依據核苷酸變異形式 (錯義突變、無義突變、小片段插入與缺失) 進行分析			

	(2) 上述基因變異點位是否為正常變異乃根據人類基因組變異協會 (Human Genome Variation Society, HGVS)、人類基因突變資料庫 (Human Gene Mutation Database, HGMD) 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
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	1. 檢測限制: <ul style="list-style-type: none"> (1) 僅針對特定單基因點位分析, 無法檢測大片段缺失、反轉、重複、融合、染色體數目異常、單親源二倍體、低比例鑲嵌型突變等 (2) 本檢測主要針對特定單基因遺傳疾病之致病點位進行篩檢, 非特定單基因遺傳疾病之致病點位及非列表之其他單基因疾病並不包含在本項檢測範圍內, 因此不能完全排除受檢者具有單基因疾病帶因之風險 (3) 部分疾病可能具有多種致病機轉, 本檢測僅針對特定單基因遺傳疾病之致病點位進行檢測, 其檢出率取決於特定單基因遺傳疾病之致病點位所佔的比率 2. 結果判讀: 58 個基因之核苷酸變異形式