


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：胚胎著床前染色體篩檢 英文：Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy		計價碼	16937-17
檢體種類	胚胎細胞		檢體量	<2.5 µl
採檢適用容器	0.2 mL 微量離心管 			
禁食限制	無	加作檢驗	是，需於一個月內提出申請，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. 於冷凍-25~-15°C下，進行保存和運送</li> <li>2. 請提早通知業務寄送耗材，並遵照胚胎著床前檢測送檢須知保存與寄送</li> <li>3. 冰寶於運送前一日須先放-25~-15°C冰箱冷凍</li> <li>4. 將檢體存放於送檢盒內，以冰寶固定後運送</li> </ol>			
輸送條件	檢體皆需黏貼資料標籤貼紙，檢附填寫完整之胚胎著床前染色體篩檢檢測同意書			
檢驗儀器	(1) Ion GeneStudio™ S5 Instrument (2) Miseq System SY-410-1003			
檢驗方法	胚胎細胞發育至八細胞期第三天或囊胚期第五天時，進行胚胎切片，收集切片後的一小部分胚胎細胞，進行 DNA 擴增後；接著利用次世代定序進行胚胎全基因體分析			
檢驗試劑	(1) EmbryoMap solution (2) Ion ReproSeq™ PGS Kit with Ion Chips (3) 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	0.8 < 染色體劑量 CNV 數值 < 1.2	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) 針對特定基因或染色體進行篩檢。當染色體劑量 CNV 數值落於 0.8~1.2 之內時，此檢測結果判定為染色體正常。而當 CNV 數值為 1.2~1.8 或 2.2~2.8 之內，表示該染色體檢測結果為鑲嵌；染色體 CNV 值為 <1.2 或 >2.8，表示該染色體檢測結果為異常			
干擾因素	若檢體品質不良時，將請受檢測人重新切片，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： (1) DNA 擴增步驟成功率約為 90%，意即約有 10%之檢體可能無法進行檢測 (2) 無法檢測出微小片段之基因劑量變化、平衡性轉位、多倍體、單倍體、單親源二倍體 (Uniparental Disomy)、低比例細胞鑲嵌或基因探針未涵括之範圍，亦無法診斷單一基因疾病 2. 結果判讀：Ion ReproSeq™ PGS 結果分析