

精準醫學核心實驗室檢驗資訊表

更新日期：2024 年 08 月 08 日

PM.QP004-01

檢驗項目名稱	非侵入性產前胎兒染色體篩檢 NIPT 3.0		計價碼	16937-21
檢體種類	血液		檢體量	8 mL
採檢適用容器	Streck Cell-Free DNA BCT 採血管 			
禁食限制	無	加作檢驗	不適用	
採檢注意事項	採檢完馬上溫和倒轉採血管 8-10 次，禁止震盪(shaking)，採集後於室溫保存			
輸送條件	採集後於室溫保存，並以室溫寄送，須於 96 小時內送達實驗室。			
檢驗儀器	Illumina NextSeq 550			
檢驗方法	次世代定序(含生物資訊分析)			
檢驗試劑	Qiagen QIAseq cfDNA All-in-One Kit			
報告完成時間	10 個工作天			
生物參考區間	染色體整倍體：Z score > +3 或 < -3 微片段：大小超過 2Mb、Z score > +0.4 或 < -0.4 骨發育不全：ALT AF < 2.5%，且其 allele 為正常變異	危險臨界值	染色體整倍體：Z score 超過 ±4 微片段：大小超過 2Mb、Z score 超過 ±0.4 骨發育不全：ALT AF ≥2.5%，且其 allele 變 異形式與參考文獻變異 形式相同	
臨床意義	傳統上須等到 16 周之後做侵入式的羊膜穿刺，取羊水細胞培養之後做做羊水晶片或者是染色體檢查，才可知道胎兒是否有染色體異常，且羊膜穿刺有 1/500-1/1000 的機率會流產。非侵入性染色體篩檢是在懷孕早期(10 周以上)以抽血的方式抽取懷孕母親血液，從母親的血清中分離出游離的胎兒 DNA，將這些及少量的胎兒 DNA 放大之後，利用次世代高通量定序技術來檢驗胎兒是否有染色體拷貝數異常。非侵入性產前染色體篩檢 NIPT3.0 是針對胎兒之 22 對染色體及性染色體數目，以及 20 項特定微片段區域之缺失、87 個骨發育不全位點變異進行篩檢，提供更早期、更準確且更安全的篩檢服務。			

干擾因素	<p>1.可能因 FF 不足無法正確預估胎兒染色體是否正常。</p> <p>2.原為雙(多)胞胎妊娠，後有胚胎中途停止發育，可能因中止發育胚胎干擾檢測結果。</p> <p>3.懷孕前期曾接受過輸血、移植手術、免疫治療、幹細胞移植會因異體移植之 DNA 干擾檢測結果。</p> <p>4.本人為染色體非整倍體患者、特定微片段缺失疾病患者、特定單基因遺傳疾病患者或有其他不可預料因素將導致無法正確判別胎兒染色體是否正常。</p> <p>5. 若有溶血則可能受母親 DNA 干擾</p>
操作組別/分機	精準醫學核心實驗室/53623
委外代檢	<p><input type="checkbox"/> 否</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> 委外代檢</p> <p>代檢機構：華聯生物科技股份有限公司</p> <p>聯絡電話：035781168</p> <p>地址：新竹縣竹北市生醫五路 66 號 4 樓</p>
備註	本檢測適用對象為懷有單胞胎及雙胞胎的孕婦，懷單胞胎孕婦需大於 10 週可進行檢測，懷雙胞胎孕婦需大於 12 週可進行檢測。