

精準醫學核心實驗室檢驗資訊表

更新日期：2023年11月04日

PM.QP004-01

檢驗項目名稱	X 染色體脆折症基因篩檢(羊水)(補助)		計價碼	16982
檢體種類	羊水		檢體量	15-20 mL
採檢適用容器	20 mL 無菌針筒(廠牌：Terumo)			
禁食限制	無	加作檢驗	不適用	
採檢注意事項	1. 室溫當日送達至實驗室 2. 需附上優生個案紀錄聯			
輸送條件	1. 永康院區內：室溫當日送達至實驗室 2. 非永康院區：不受理			
檢驗儀器	ABI Veriti PCR machine、核酸定序儀			
檢驗方法	聚合酶連鎖反應、核酸定序			
檢驗試劑	AmplideX® PCR/CE FMR1 Reagents			
報告完成時間	7 個工作天			
生物參考區間	正常型	危險臨界值	無	
臨床意義	X 染色體脆折症(Fragile X syndrome)是最常見遺傳性智能發展的疾病，發生率僅次於唐氏症。美國醫學遺傳學會(ACMG)依據 FMR1 CGG 重複次數，定義出「正常型」、「中間型」、「準突變型」及「完全突變型」等，「正常型」和「中間型」不會有臨床症狀，「準突變型」稱之為帶因者，「完全突變型」就會成為患者。			
干擾因素	(1) 羊水嚴重帶血。 (2) DNA 若有鹽類、蛋白質、RNA、EDTA、detergent (Triton X-100 或 SDS 等)、有機化合物 (酚類、氯仿、酒精等)殘留會干擾突變檢測之進行。			
操作組別/分機	精準醫學核心實驗室/52619			
委外代檢	<input checked="" type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 委外代檢 代檢機構：_____ 聯絡電話：_____ 地址：_____			

備註	
----	--