

訊聯基因數位 股份有限公司 採檢手冊

版次：第十三版

修訂日期：2025/12/05

文件編號-版次：GMLQP4.3-01-REV12

新版頒行，舊版自行銷毀不回收！

發行者：技術研發處

電話：02-27955617

序

訊聯基因數位股份有限公司技術研發處包含 SMA 組、檢驗所(訊聯醫事檢驗所)、晶片組、NIPT 組及癌症篩檢組，負責進行本公司所需之檢驗項目。

根據本國醫事檢驗師法，執行醫事檢驗業務需於衛生主管機關核准之醫療機構或醫事檢驗所，訊聯醫事檢驗所為衛生主管機關核准登記並給予開業執照。

此採檢手冊以五組共同名義『技術研發處』發行，各組業務範疇以各章節說明之。

(檢驗所)目錄

頁次

1. 前言	5
2. 檢驗項目與檢體收集規定：	6
第一孕期唐氏症風險評估、第一孕期子癩前症風險評估：妊娠相關血漿蛋白質-A (Pregnancy Associated Plasma Protein-A,PAPP-A).....	6
第一孕期唐氏症風險評估：游離型貝它人類絨毛膜促性腺激素(Free beta human chorionic gonadotropin, Free β -hCG)	7
第一孕期子癩前症風險評估、中晚期子癩前症風險評估：胎盤成長因子 (Placental growth factor , PIGF).....	8
中晚期子癩前症風險評估：可溶性 fms-like 酪胺酸激酶-1 (Soluble fms-like tyrosine kinase-1, sFlt-1).....	9
HBsAg (B 型肝炎表面抗原).....	10
HCV Ab (C 型肝炎抗體)	11
HIV Ag/Ab Combo (愛滋病毒抗原/抗體)	12
CMV-G (巨細胞病毒 IgG 抗體)	13
HBcAb (B 型肝炎核心抗體)	14
CMV-M(巨細胞病毒 IgM 抗體).....	15
rHTLV I/II (人類嗜 T 淋巴球病毒第一型及第二型抗體).....	16
HTLV-I/II Western Blot	17
Syphilis 梅毒(RPR).....	18
ABO Group/ RH Type (血型).....	19
臍血 IgE	19
孕窗期(ERPeak)-子宮窗期預測	20
3. 送檢注意事項：	22
4. 檢體拒收與退件說明：	23
5. 檢體加測與重測：	25
6. 檢驗結果通報：	26
7. 檢體保存：	26
8. 聯絡電話、收件時間及作業時間、個人資料保密：	27
9. 抱怨與申訴處理：	27
10. 附件：	27

(SMA)組目錄

1. 前言：	29
2. 檢驗項目與檢體收集規定：	30
3. 送檢注意事項：	38
4. 檢體拒收/退件：	39
5. 檢體加測/重測：	40
6. 檢驗結果通報：	40
7. 檢體保存：	42
8. 聯絡/申訴電話、收件時間及作業時間：	42
9. 參考資料：	42
10. 附件：	42

(晶片組)目錄

1. 前言：	43
2. 檢驗項目與檢體收集規定：	44
3. 送檢注意事項：	49
4. 檢體拒收/退件：	50
5. 檢體加測/重測：	50
6. 檢驗結果通報：	51
7. 檢體保存：	51
8. 聯絡/申訴電話、收件時間及作業時間：	51
9. 參考資料：	52
10. 附件：	52

(NIPT 組)目錄

1. 前言：	53
2. 檢驗項目與檢體收集規定：	54
3. 送檢注意事項：	65
4. 檢體拒收/退件：	65
5. 檢體加測/重測：	67
6. 檢驗結果通報：	68
7. 檢體保存：	70
8. 聯絡/申訴電話、收件時間及作業時間：	70
9. 參考資料：	71
10. 附件：	71

(癌症篩檢組)目錄

1. 前言：	72
2. 檢驗項目與檢體收集規定：	73
3. 送檢注意事項：	75
4. 檢體拒收/退件：	76
5. 檢體加測/重測：	77
6. 檢驗結果通報：	77
7. 檢體保存：	77
8. 聯絡/申訴電話、收件時間及作業時間：	77
9. 參考資料：	77
10. 附件：	78

1. 前言

訊聯醫事檢驗所為受委託進行訊聯生物科技股份有限公司與訊聯基因數位股份有限公司所需之檢驗服務，包含細胞治療產物儲存服務所需之感染性疾病檢測、第一孕期唐氏症風險評估、第一孕期子癩前症風險評估、中晚期子癩前症風險評估。

2. 檢驗項目與檢體收集規定：

- 檢驗項目： 第一孕期唐氏症風險評估、第一孕期子癩前症風險評估：妊娠相關血漿蛋白質-A (Pregnancy Associated Plasma Protein-A,PAPP-A)
- 檢體採集： 血清；妊娠 11-13⁺⁶ 週，胎兒頭臀長(Crown-rump length, CRL)介於 45~84mm，無需空腹；避免溶血。
- 檢體體積： 血清至少 1mL
- 檢體保存： 檢體在收集後 24 小時內會進行測試分析，可將檢體儲存於 2-8°C，否則應將檢體平均分裝並冷凍儲存-20°C。
- 運送條件： 檢體需離心以分離紅血球並取血清分裝於康氏管後，-20°C下冷凍運送；未離心的檢體需冷藏運送。
- 檢驗儀器： Kryptor GOLD。
- 原理： Kinetic Chemiluminescence。
- 參考區間： (1) 本實驗室之檢體來源皆為懷孕婦女，11 週到 13⁺⁶ 週之孕婦唐氏症篩檢檢測結果具個體差異性，數據統計共 46147 位懷孕婦女所得到的數據結果如下：

Gestational age	N	5th percentile(IU/L)	Median	95th percentile(IU/L)
PAPPA-11	7623	1.217	3.435	8.096
PAPPA-12	25652	1.821	5.037	11.535
PAPPA-13	12872	2.637	7.150	16.769

- (2) 參照衛福部產前遺傳診斷補助標準，孕婦血清篩檢疑似染色體異常之風險機率為 $\geq 1:270$ ，建議進一步做染色體檢查以確認診斷。
- (3) 34 週前發生子癩前症： $< 1:200$ 為低風險。
- (4) 37 週前發生子癩前症： $< 1:150$ 為低風險。
- (5) 37 週前胎兒生長遲滯： $< 1:150$ 為低風險。
- (6) 34 週前發生早產： $< 1:50$ 為低風險。
- 報告時效： 10 個工作天。
- 臨床意義： (1) 唐氏症篩檢非臨床診斷，僅供醫師作為胎兒染色體異常風險評估之輔助參考；該檢測係屬母血篩檢方法，即不能確定胎兒絕對正常或異常，亦不做為終止妊娠之依據；根據國際文獻報告指出，NT 搭配生化值進行風險值評估，在 5%的偽陽性下，唐氏症胎兒檢出率約為 82~87%。(Ref: ACOG Practce Bulletin, Obstetrics &Gynecology, Vol. 109, NO. 1, Jan 2007)。
- (2) 子癩前症篩檢報告在 10%的偽陽性機率下，單以 PAPP-A、PIGF 評估妊娠 20~34 週早發型子癩前症的檢出率約為 74%，若合併 UTPI 與 MAP 評估的檢出率約為 96%；依據文獻統計，接受藥物治療可降低 80%以上早發型子癩前症的發生。(Ref: Fetal Diagn Ther 2013;33:8-15&Ultrasound Obstet Gynecol 2013; 41: 491-499)。
- (3) PAPP-A 主要由滋養層產生和釋放到母體的循環中。懷孕期間

備註：

PAPP-A 濃度從第 7 週至生產前會逐漸增加，當胎兒的染色體異常、患有子癩前症的懷孕婦女，其 PAPP-A 的濃度是降低的。

- (1) 送檢時須簽署同意書，唐氏症篩檢須提供胎兒 CRL 與頸部透明帶 (Nuchal Translucency, NT) 數值以供風險計算；子癩前症篩檢提供受檢者血壓與胎兒 CRL 值以供風險計算。
- (2) 風險值計算係經英國胎兒醫學基金會 FMF(The Fetal Medicine Foundation) 建構之軟體，由專業簽核醫師負責第一孕期唐氏症與子癩前症的風險軟體中位數監控與調整。
- (3) 檢驗費用依合約標示之價格所定。

檢驗項目： 第一孕期唐氏症風險評估：游離型β人絨毛膜促性腺激素(Free beta human chorionic gonadotropin, Freeβ-hCG)

檢體採集： 血清；妊娠 11-13⁺⁶ 週，胎兒頭臀長(Crown-rump length, CRL) 介於 45~84mm，無需空腹；避免溶血。

檢體體積： 血清至少 1mL。

檢體保存： 檢體需盡速離心，應避免在全血檢體狀況下超過 6 小時；檢體在收集後 24 小時內會進行測試分析，可將檢體儲存於 2-8°C，否則應將檢體平均分裝並冷凍儲存-20°C。

運送條件： 檢體需離心以分離紅血球並取血清分裝於康氏管後，-20°C 下冷凍運送；未離心的檢體需冷藏運送。

檢驗儀器： Kryptor GOLD。

原理： Kinetic Chemiluminescence。

參考區間： (1) 本實驗室之檢體來源皆為懷孕婦女，11 週到 13⁺⁶ 週之孕婦唐氏症篩檢檢測結果具個體差異性，數據統計共 23703 位懷孕婦女所得到的數據結果如下：

Gestational age	N	5th percentile(IU/L)	Median	95th percentile(IU/L)
HCG-11	2894	19.8	50.7	130.9
HCG-12	13718	18.2	44.1	116.5
HCG-13	7091	15.5	37.8	104.5

(2) 參照衛福部產前遺傳診斷補助標準，孕婦血清篩檢疑似染色體異常之風險機率為 $\geq 1:270$ ，建議進一步做染色體檢查以確認診斷。

報告時效： 10 個工作天。

臨床意義： (1) 唐氏症篩檢非臨床診斷，僅供醫師作為胎兒染色體異常風險評估之輔助參考；該檢測係屬母血篩檢方法，即不能確定胎兒絕對正常或異常，亦不做為終止妊娠之依據；根據國際文獻報告指出，NT 搭配生化值進行風險值評估，在 5% 的偽陽性下，唐氏症胎兒檢出率約為 82~87%。(Ref : ACOG Practce Bulletin , Obstetrics & Gynecology, Vol. 109, NO. 1, Jan 2007)。

(2) 人類絨毛膜促性腺激素(hCG)在男性及未懷孕女性血清中的濃度很低，其濃度於懷孕前兩週會快速增加且於第九週達到最高值，而後

在懷孕的第二及第三週產期漸漸下降。分娩後，hCG 會回到無法偵測的濃度，其半衰期為 24-36 小時。如果是懷有唐氏兒時，游離型人類絨毛膜促性腺激素(free β -hCG) 比正常懷孕高。任何與懷孕無關的 hCG 濃度上升是有病症的，例如：在一些生殖器官的腫瘤如男性的睪丸癌也會見到此值的上升。

- 備註：
- (1) 送檢時須簽署同意書，唐氏症篩檢須提供胎兒 CRL 與頸部透明帶 (Nuchal Translucency, NT)數值以供風險計算。
 - (2) 風險值計算係經英國胎兒醫學基金會 FMF(The Fetal Medicine Foundation)建構之軟體，由專業簽核醫師負責第一孕期唐氏症與子癩前症的風險軟體中位數監控與調整。
 - (3) 檢驗費用依合約標示之價格所定。

檢驗項目：第一孕期子癩前症風險評估、中晚期子癩前症風險評估：胎盤成長因子 (Placental growth factor, PIGF)

檢體採集：血清；無需空腹；避免溶血。
 第一孕期子癩前症風險評估：妊娠 11~13⁺⁶ 週，胎兒頭臀長(Crown-rump length, CRL)介於 45~84mm。
 中晚期子癩前症風險評估：妊娠 20~36⁺⁶ 週。

檢體體積：血清至少 1mL。

檢體保存：檢體在收集後 48 小時內會進行測試分析，可將檢體儲存於 2-8°C，否則應將檢體平均分裝並冷凍儲存-20°C。

運送條件：檢體需離心以分離紅血球並取血清分裝於康氏管後，-20°C下冷凍運送；未離心的檢體需冷藏運送。

檢驗儀器：Kryptor GOLD。

原理：Kinetic Chemiluminescence。

參考區間：(1) 本實驗室之檢體來源皆為懷孕婦女，11 週到 13⁺⁶ 週之孕婦子癩前檢測結果具個體差異性，數據統計共 28475 位懷孕婦女所得到的數據結果如下：

Gestational age	N	5th percentile(pg/mL)	Median	95th percentile(pg/mL)
PIGF-11	5401	12.150	29.450	58.820
PIGF-12	15532	14.986	36.000	73.979
PIGF-13	7542	18.584	45.135	96.555

- (2) 34 週前發生子癩前症：< 1 : 200 為低風險。
- (3) 37 週前發生子癩前症：< 1 : 150 為低風險。
- (4) 37 週前胎兒生長遲滯：< 1 : 150 為低風險。
- (5) 34 週前發生早產：< 1 : 50 為低風險。
- (6) 中晚期子癩前症風險評估 sFlt-1/PIGF：< 38。

報告時效：第一孕期子癩前症風險評估 10 個工作天；中晚期子癩前症風險評估 3 個工作天。

臨床意義：(1) 單胞胎子癩前症篩檢報告在 10%的偽陽性機率下，單以 PAPP-A、

PIGF 評估妊娠 20~34 週早發型子癩前症的檢出率約為 74%，若合併 UTPI 與 MAP 評估的檢出率約為 96%；依據文獻統計，接受藥物治療可降低 80% 以上早發型子癩前症的發生。(Ref: *Fetal Diagn Ther* 2013;33:8-15 & *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013; 41: 491-499)

- (2) 雙胞胎子癩前症風險評估是結合母體特徵、疾病史、量測血壓、子宮動脈血流脈動係數及血清 PIGF 來進行評估，在 10% 篩檢陽性機率下可預測 75% 37 週前子癩前症。
- (3) 懷孕期間，PIGF 濃度會於第一與第二孕期持續增加後，接著下降至生產時。在患有子癩前症的婦女身上，sFlt-1 濃度會明顯上升，游離的 PIGF 濃度會明顯下降，已證明游離 PIGF 濃度明顯下降的孕婦，隨後會患有子癩前症。

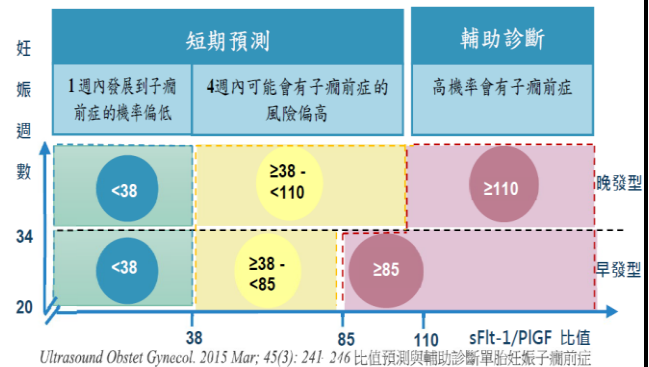
備註：

- (1) 送檢時須簽署同意書，子癩前症篩檢提供受檢者血壓與胎兒 CRL 值以供風險計算。
- (2) 單胞胎: 風險值計算係經英國胎兒醫學基金會 FMF(The Fetal Medicine Foundation)建構之軟體，由專業簽核醫師負責第一孕期子癩前症的風險軟體中位數監控與調整。
- (3) 雙胞胎: 檢測非臨床診斷報告，其內容為 FMF 官方網頁計算之結果，僅供醫療人員參考，其臨床意義及建議需由醫師做綜合評估。
(<https://fetalmedicine.org/research/assess/preeclampsia/first-trimester>) This software is based on research carried out by The Fetal Medicine Foundation. Neither the FMF nor any other party involved in the development of this software shall be held liable for results produced using data from unconfirmed sources. Clinical risk assessment requires that the ultrasound and biochemical measurements are taken and analyzed by accredited practitioners and laboratories.
- (4) 檢驗費用依合約標示之價格所定。

檢驗項目：	中晚期子癩前症風險評估：可溶性 fms-like 酪胺酸激酶-1 (Soluble fms-like tyrosine kinase-1, sFlt-1)
檢體採集：	血清；無需空腹；避免溶血。中晚期子癩前症風險評估：妊娠 20~36 ⁺⁶ 週。
檢體體積：	血清至少 1mL。
檢體保存：	檢體在收集後 72 小時內會進行測試分析，可將檢體儲存於 2-8°C，否則應將檢體平均分裝並冷凍儲存-20°C。
運送條件：	檢體需離心以分離紅血球並取血清分裝於康氏管後，-20°C下冷凍運送；未離心的檢體需冷藏運送。
檢驗儀器：	Kryptor GOLD。
原理：	Kinetic Chemiluminescence。
參考區間：	中晚期子癩前症風險評估 sFlt-1/PIGF：< 38。
報告時效：	中晚期子癩前症風險評估 3 個工作天。
臨床意義：	(1) 本檢測在妊娠 20~36+6 週進行，可溶性 fms-like 酪胺酸激酶-1 (Soluble fms-like tyrosine kinase-1, sFlt-1)亦稱可溶性血管內皮生長

因子受體，與 PIGF 和其他臨床診斷數據結合可協助評估懷孕婦女子癩前症之發生。

- (2) 懷孕期間 PIGF 從第一孕期上升至第二孕期，接著下降至生產時。在患有子癩前症的婦女身上，sFlt-1 濃度會明顯增加，同時 PIGF 濃度會下降。採取孕婦血液檢測血清生化值



(sFlt-1/PIGF 比值) 可預測短期內發生子癩前症的風險高低。

- sFlt-1/PIGF 比值 <38：1 週內不會發生子癩前症的機率為 99.3%，4 週內不會發生子癩前症的機率為 94.3%。
- sFlt-1/PIGF 比值 ≥38：4 週內發生子癩前症的機率為 36.7%，且數值越高風險越大。

(Ref: N Engl J Med 2016; 374:13-22、Pregnancy Hypertens. 2016; 6(3):140-141)

- (3) 依檢測平台 B·R·A·H·M·S PIGF & sFlt-1 KRYPTOR 已發表之研究文獻中，sFlt-1/PIGF 比值以 66 為臨界值。
- sFlt-1/PIGF 比值 <66：排除 1 週內子癩前症的發生，陰性預測值為 96%。
 - sFlt-1/PIGF 比值 ≥66：納入 4 週內子癩前症的發生，陽性預測值為 75%。

- 備註：
- (1) 若檢體品質不良、溶血或不足時，則須重新取樣檢測。
 - (2) 此次受檢報告僅供醫療人員參考，其臨床意義及建議須由醫師做綜合評估。
 - (3) 檢驗費用依合約標示之價格所定。

檢驗項目：HBsAg (B 型肝炎表面抗原)

檢體採集：血清(包括收集於血清分離管之血清)或收集於下述抗凝劑之人類血漿：Lithium heparin、Dipotassium EDTA、Tripotassium EDTA、sodium citrate、血漿分離管 (lithium heparin)、Sodium heparin、CPD、CPDA-1、ACD、Potassium oxalate/sodium fluoride 血漿。無需空腹。避免溶血。

檢體體積：血清/血漿 2.5 mL

運送與保存：檢體可在有或無凝結及紅血球存在下，於 2-8°C 達 6 天。

檢驗儀器：Architect i-1000 SR

原理：CMIA(chemiluminescent microparticle immunoassay)

參考區間：(-)：<1.00 S/CO；(+): ≥1.00 S/CO

報告時效：8 個工作天。

臨床意義：B 型肝炎標記包括表面抗原(HBsAg)、表面抗體 (anti-HBs)、e 抗原 (HBeAg)、e 抗體 (anti-HBe) 與核心抗體 (anti-HBc)，其陽性反應之

代表意義如下：

- (1) 表面抗原陽性：表示感染 B 型肝炎，若抗原持續 6 個月，即為 B 型肝炎帶原者。
- (2) 表面抗體陽性：表示體內有保護性抗體。
- (3) e 抗原陽性：病毒傳染性較高。
- (4) e 抗體陽性：較不具傳染性。
- (5) 核心抗體陽性：曾經有過 B 型肝炎病毒的自然感染。

受感染者年齡愈小，愈容易成為慢性帶原者，新生兒感染約 90% 會成為慢性帶原者，5 歲以下幼兒感染，約 25~50% 會成為慢性帶原者；若成人感染則成為慢性帶原者之危險性約在 5% 以下。

傳染方式： B 型肝炎病毒主要是藉由體液或血液，經由親密接觸、輸血、注射等途徑而傳染，一般分為垂直傳染及水平傳染兩類。垂直傳染：指帶原的母親在生產前後將 B 型肝炎病毒傳染給新生兒，台灣有 40-50% 的帶原者經由此途徑傳染。當有 e 抗原或病毒 DNA 存在時，表示體內病毒濃度高具有高傳染力，在東南亞國家及遠東地區，新生兒週產期感染是重要傳染途徑，尤其是經由 B 型肝炎表面抗原及 e 抗原兩項檢驗皆陽性母親於生產前後傳染給新生兒。水平傳染：含有病毒的血液或體液透過皮膚或粘膜進入體內而感染，因此輸血、共用針頭或注射器、針灸、穿耳洞、紋眉、刺青、共用牙刷或刮鬍刀、性行為都可能感染。

- 備註：
- (1) 檢體呈陽性反應會重複檢測。
 - (2) 【NP】 not-performed 為未操作此項檢測。
 - (3) 檢體種類/體積可詳見附件檢體圖片說明。
 - (4) 檢驗費用依合約標示之價格所定。

檢驗項目： HCV Ab (C 型肝炎抗體)

檢體採集： 血清(包括收集於血清分離管之血清)或以 potassium EDTA、lithium heparin、sodium heparin、sodium citrate、ACD、CPDA-1、CPD、CP2D、potassium oxalate 為抗凝劑收集之血漿。無需空腹。避免溶血。

檢體體積： 血清/血漿 2.5 mL

運送與保存： 檢體可在有或無凝結及紅血球存在下，於 2-8°C 貯存達 7 天。

檢驗儀器： Architect i-1000 SR

原理： CMIA(chemiluminescent microparticle immunoassay)

參考區間： (-)： <1.00 S/CO；(+)： ≥1.00 S/ CO

報告時效： 8 個工作天。

臨床意義： 肝癌死亡率近 10 年來一直位居台灣癌症死因之第 1 或第 2 位。根據死因統計，每年約有 8 千人死於肝癌。造成國人肝癌的最大禍首是 B 型肝炎，其次可說是 C 型肝炎。感染 C 型肝炎病毒後，至少有 60% 以上會變成慢性肝炎，其中 20% 左右會導致肝硬化，而肝硬化患者每年有 3-5% 會發生肝癌，故 C 型肝炎防治相當重要。發病通常是隱伏的，伴隨著厭食、隱約的腹部不適、噁心、嘔吐，有時會有黃疸。疾病嚴重度可從不明顯的

症狀到會引發致命情況的猛爆性肝炎，但大都症狀輕微或無症狀。通常在急性期之症狀較不嚴重，但 C 型肝炎頗易形成慢性化。感染 C 型肝炎後，體內會產生 C 型肝炎抗體(Anti-HCV)，這個抗體和 B 型肝炎的表面抗體性質不同，不具有保護作用，因此對於 C 型肝炎病毒沒有免疫力。若抽血檢驗這個抗體結果為陽性時，表示體內可能還有 C 型肝炎病毒存在。

傳染方式： C 型肝炎是經含有 C 型肝炎病毒的血液或體液，透過皮膚或粘膜進入體內而感染。其傳染途徑包括：輸血、打針、血液透析、針灸、刺青、紋眉、穿耳洞、共用牙刷或刮鬍刀、不安全之性行為等。而 C 型肝炎在周產期感染的比率要比 B 型肝炎低很多，發生母子間垂直傳染的機率大約為 5% 。

備註： (1) 檢體呈陽性會重複檢測，母血 HCV Ab 陽性者會加測臍血 HCV Ab。
(2) 【NP】 not-performed 為未操作此項檢測。
(3) 檢體種類/體積可詳見附件檢體圖片說明。
(4) 檢驗費用依合約標示之價格所定。

檢驗項目： HIV Ag/Ab Combo (愛滋病毒抗原/抗體)

檢體採集： 血清(包括收集於血清分離管之血清)或以 potassium EDTA、sodium citrate、sodium heparin、ACD、CPDA-1、CPD、lithium heparin、potassium oxalate 為抗凝劑收集之血漿。無需空腹。避免溶血。

檢體體積： 血清/血漿 2.5 mL

運送與保存： 檢體可在有或無凝結及紅血球存在下，於 2-8°C 貯存達 14 天。

檢驗儀器： Architect i-1000 SR

原理： CMIA(chemiluminescent microparticle immunoassay)

參考區間： (-)： <1.00 S/CO；(+)： ≥1.00 S/CO

報告時效： 8 個工作天。

臨床意義： HIV (Human Immunodeficiency Virus) 即是人類免疫缺乏病毒，俗稱愛滋病毒。目前可分為兩型，HIV-1 和 HIV-2。HIV-1 是大多數國家中最主要造成愛滋病的病因。兩種病毒的致病力並不相同，感染 HIV-1 後超過 90% 的患者會在 10-12 年內發病成為愛滋病。感染 HIV-2 則往往沒有相關的病症。

愛滋病毒感染後的潛伏期有二種說法：(1)指感染後約 2-6 星期會出現感冒樣的原發性感染症狀。(2)指感染愛滋病毒後到出現臨床症狀的期間，一般是 5-10 年(目前稱為隱形期或次臨床期)。但是，空窗期或潛伏期時，許多患者沒有症狀，患者可能繼續從事高危險性行為，因此成為愛滋病毒防治的漏洞。空窗期 (Window period)：愛滋病毒感染後，需要經過一段時間血液才會產生愛滋病毒抗體，因此在感染後的早期，可能因抗體尚未產生，而檢驗呈陰性反應，此即為空窗期。一般而言，空窗期約是愛滋病毒感染後 6-12 週內，過去也有零星的報告發現空窗期長達 12 個月。隨著檢驗方式的進步，空窗期已可以縮短到 1-2 星期。在此期間，

患者體內的愛滋病毒病毒量最高，傳染力強。空窗期時許多患者沒有症狀，或是症狀不特殊，易被疏忽或診斷成一般的感冒。

傳染方式：愛滋病毒有三大傳染途徑；性行為傳染：與感染愛滋病毒感染者發生口腔、肛門、陰道等方式之性交或其他體液交換時，均有受感染的可能。血液傳染：(1)輸進或接觸被愛滋病毒污染的血液、血液製劑。(2)與感染愛滋病毒之靜脈藥癮者共用注射針頭、針筒。(3)接受愛滋病毒感染者之器官移植。母子垂直感染：嬰兒也會由其已感染病毒的母親在妊娠期、生產期、或因授乳而得到愛滋病毒。

備註：(1) 檢體呈陽性反應會重複檢測。註：若該項目初篩為陽性，本所會委由
 台北市立聯合醫院-昆明院區進行確認試驗（TAF 認證編號：1561）
 地址：台北市萬華區 108 昆明街 100 號 10 樓 檢驗室
 電話：02-2370-3739

(2) 【NP】 not-performed 為未操作此項檢測。

(3) 檢體種類/體積可詳見附件檢體圖片說明。

(4) 檢驗費用依合約標示之價格所定。

檢驗項目：CMV-G (巨細胞病毒 IgG 抗體)

檢體採集：血清(包括收集於血清分離管之血清)或以血漿分離管(lithium heparin)、potassium EDTA、sodium citrate、Lithium heparin、sodium heparin、ACD、CPDA-1、CPD、potassium oxalate/ sodium fluoride。液態抗凝劑具稀釋效果，而導致個別病患檢體之濃度降低。無需空腹。避免溶血。

檢體體積：血清/血漿 2.5 mL

運送與保存：檢體可在有或無凝結及紅血球存在下，於 2-8°C 貯存達 14 天。

檢驗儀器：Architect i-1000 SR

原理：CMIA(chemiluminescent microparticle immunoassay)

參考區間：(-)：< 6.0 AU/mL；(+)：≥ 6.0 AU/mL

報告時效：8 個工作天。

臨床意義：感染巨細胞病毒(CMV)在男性中很常見，其通常很輕微且沒有症狀；然而若懷孕婦女、新生兒及免疫功能不全的人受到 CMV 感染，則可能引起嚴重的醫療危險。

子宮內感染可能會導致嚴重程度不一的後遺症，包括心智遲緩、脈絡膜網膜炎(chorioretinitis)、聽力喪失及神經方面的問題。由於子宮內病毒傳染及 CMV 引起胎兒損傷的危險性在初次感染期間會大大增加，因此確切診斷出 CMV 初次感染對於孕婦是非常重要的。

CMV-G 其檢驗目的是在篩檢血液及血液製劑中有無 CMV-G，以判斷是否曾受過 CMV 傳染，成人抗體陽性率 90%，大多數是無症狀感染。六個月以內的嬰兒，CMV IgG 有來自母親的干擾。

CMV IgG	CMV IgM	CMV IgG 親合力意義
-	N/A	未感染

+	-	親合力高 過去曾感染；子宮內傳染的危險性低
+	+	1.親合力低 初次感染；子宮內傳染的危險性高 2.親合力高 非初次感染；子宮內傳染的危險性低

若從一個體所收集之連續樣本，CMV IgG 抗體濃度大量升高且伴有 CMV IgM 抗體存在，也代表有最近感染之血清學證據。

傳染方式：兩個年齡層的巨細胞病毒感染率較高；(1)週產期；36%~56%的嬰兒受感染，感染原因可能是經由胎盤而先天感染，經產道受到分泌物感染，攝食母乳或在嬰兒室中被其他嬰兒傳染。如果感染是源自母親的巨細胞病毒活化而起，則無症狀。若是因母親初次感染導致胎兒於子宮中亦受感染，則可引起先天性巨細胞病毒之症狀。(2)性成熟期，此時經由異性或同性間之性行為，導致另一個傳染的高峰。醫源性如輸血、器官移植、或骨髓移植。

備註：(1) 若確認檢體濃度確實介於 6.0 AU/mL 到 15.0 AU/mL 之間時，建議檢測 CMV-IgM 或重新採檢。
(2) 【NP】 not-performed 為未操作此項檢測。
(3) 檢體種類/體積可詳見附件檢體圖片說明。
(4) 檢驗費用依合約標示之價格所定。

檢驗項目：HBcAb (B 型肝炎核心抗體)
 檢體採集：血清(包括收集於血清分離管之血清)或以血漿分離管 Sodium heparin、Potassium oxalate、Lithium heparin(PST)、CPD、Dipotassium-EDTA、CPDA-1、Sodium citrate、ACD。液態抗凝劑具稀釋效果，而導致個別病患檢體之濃度降低。無需空腹。避免溶血。
 檢體體積：血清/血漿 2.5 mL
 運送與保存：檢體可在有或無凝結及紅血球存在下，於 2-8°C 貯存達 14 天。
 檢驗儀器：Architect i-1000 SR
 原理：CMIA(chemiluminescent microparticle immunoassay)
 參考區間：(-)：<1.00 S/CO；(+): ≥1.00 S/CO
 報告時效：8 個工作天。
 臨床意義：B 型肝炎標記包括表面抗原(HBsAg)、表面抗體 (anti-HBs)、e 抗原 (HBeAg)、e 抗體 (anti-HBe) 與核心抗體 (anti-HBc)，其陽性反應之代表意義如下：
 (1) 表面抗原陽性：表示感染 B 型肝炎，若抗原持續 6 個月，即為 B 型肝炎帶原者。
 (2) 表面抗體陽性：表示體內有保護性抗體。
 (3) e 抗原陽性：病毒傳染性較高。
 (4) e 抗體陽性：較不具傳染性。
 (5) 核心抗體陽性：曾經有過 B 型肝炎病毒的自然感染。
 受感染者年齡愈小，愈容易成為慢性帶原者，新生兒感染約 90% 會成為慢性帶原者，5 歲以下幼兒感染，約 25~50% 會成為慢性帶原者；若成

人感染則成為慢性帶原者之危險性約在 5% 以下。

傳染方式： B 型肝炎病毒主要是藉由體液或血液，經由親密接觸、輸血、注射等途徑而傳染，一般分為垂直傳染及水平傳染兩類。垂直傳染：指帶原的母親在生產前後將 B 型肝炎病毒傳染給新生兒，台灣有 40-50% 的帶原者經由此途徑傳染。當有 e 抗原或病毒 DNA 存在時，表示體內病毒濃度高具有高傳染力，在東南亞國家及遠東地區，新生兒週產期感染是重要傳染途徑，尤其是經由 B 型肝炎表面抗原及 e 抗原兩項檢驗皆陽性母親於生產前後傳染給新生兒。水平傳染：含有病毒的血液或體液透過皮膚或粘膜進入體內而感染，因此輸血、共用針頭或注射器、針灸、穿耳洞、紋眉、刺青、共用牙刷或刮鬍刀、性行為都可能感染。

備註： (1) 【NP】 not-performed 為未操作此項檢測。
(2) 檢體種類/體積可詳見附件檢體圖片說明。
(3) 檢驗費用依合約標示之價格所定。

檢驗項目： CMV-M(巨細胞病毒 IgM 抗體)

檢體採集： 血清(包括收集於血清分離管之血清)或以血漿分離管(lithium heparin)、potassium EDTA、Sodium citrate、Lithium heparin、Sodium heparin。液態抗凝劑具稀釋效果，而導致個別病患檢體之濃度降低。無需空腹。避免溶血。

檢體體積： 血清/血漿 2.5 mL

運送與保存： 檢體可在有或無凝結及紅血球存在下，於 2-8°C 貯存達 14 天。

檢驗儀器： Architect i-1000 SR

原理： CMIA(chemiluminescent microparticle immunoassay)

參考區間： (-)： <0.85 Index
(+/-)： 0.85-0.99 Index
(+)： ≥1.00 Index

報告時效： 8 個工作天。

臨床意義： 感染巨細胞病毒(CMV)在男性中很常見，其通常很輕微且沒有症狀；然而若懷孕婦女、新生兒及免疫功能不全的人受到 CMV 感染，則可能引起嚴重的醫療危險。

子宮內感染可能會導致嚴重程度不一的後遺症，包括心智遲緩、脈絡膜網膜炎(chorioretinitis)、聽力喪失及神經方面的問題。由於子宮內病毒傳染及 CMV 引起胎兒損傷的危險性在初次感染期間會大大增加，因此確切診斷出 CMV 初次感染對於孕婦是非常重要的。

CMV IgG	CMV IgM	CMV IgG 親合力 意義
-	N/A	未感染
+	-	親合力高 過去曾感染；子宮內傳染的危險性低
+	+	1.親合力低 初次感染；子宮內傳染的危險性高 2.親合力高 非初次感染；子宮內傳染的危險性低

若從一個體所收集之連續樣本，CMV IgG 抗體濃度大量升高且伴有 CMV

<p>傳染方式：</p> <p>備註：</p>	<p>IgM 抗體存在，也代表有最近感染之血清學證據。</p> <p>兩個年齡層的巨細胞病毒感染率較高。</p> <p>週產期；36%~56%的嬰兒受感染，感染原因可能是經由胎盤而先天感染，經產道受到分泌物感染，攝食母乳或在嬰兒室中被其他嬰兒傳染。如果感染是源自母親的巨細胞病毒活化而起，則無症狀。若是因母親初次感染導致胎兒於子宮中亦受感染，則可引起先天性巨細胞病毒之症狀。</p> <p>性成熟期，此時經由異性或同性間之性行為，導致另一個傳染的高峰。</p> <p>醫源性如輸血、器官移植、或骨髓移植。</p> <p>(1) 檢驗結果為(+/-)落於 0.85-0.99 Index，高速離心進行複檢。</p> <p>(2) 【NP】 not-performed 為未操作此項檢測。</p> <p>(3) 檢體種類/體積可詳見附件檢體圖片說明。</p> <p>(4) 檢驗費用依合約標示之價格所定。</p>
<p>檢驗項目：</p> <p>檢體採集：</p> <p>檢體體積：</p> <p>運送與保存：</p> <p>檢驗儀器：</p> <p>原理：</p> <p>參考區間：</p> <p>報告時效：</p> <p>臨床意義：</p>	<p>rHTLV I/II (人類嗜 T 淋巴球病毒第一型及第二型抗體)</p> <p>血清(包括收集於血清分離管之血清)或以血漿分離管(lithium heparin)、potassium EDTA、sodium citrate、Sodium heparin、lithium heparin、potassium oxalate、CPDA-1、ACD、CPD。液態抗凝劑具稀釋效果，而導致個別病患檢體之濃度降低。無需空腹。避免溶血。</p> <p>血清/血漿 2.5 mL</p> <p>檢體可在有或無凝結及紅血球存在下，於 2-8°C 貯存達 14 天。</p> <p>Architect i-1000 SR</p> <p>CMIA(chemiluminescent microparticle immunoassay)</p> <p>(-)：<1.00 S/CO；(+)：≥1.00 S/CO</p> <p>8 個工作天。</p> <p>HTLV 會造成終生持續性感染，HTLV 的帶原者，95% 終生不會發病，只有 5% 的帶原者會產生疾病(大多數沒有症狀極少數發展成 ALT 或 TSP，才會出現其相關症狀)。</p> <p>目前已證實 HTLV-I 會引起下列疾病：成人 T 細胞性白血病(簡稱 ATL)與一種有關神經方面的疾病-熱帶痙攣性麻痺/HTLV 聯合脊髓病(TSP/HAM)，但發病率都很低，分別為 2%-4% 與 1% 以下。人類 T 細胞白血病 / 淋巴瘤 (adult T-cell leukemia / lymphoma；ATLL)熱帶痙攣性下身輕癱 (tropical spastic paraparesis；TSP)及 HTLV-I 相關之骨髓病變 (HTLV-I associated myelopathy；HAM)。</p> <p>HTLV-II 病毒會引起 HTLV-I 抗體測定時的交叉反應，HTLV-II 病毒和某些 hairy cell 白血病 (hairy cell leukemia) 有關，但它在腫瘤方面的角色目前尚不清楚。因此 HTLV-I 抗體測定結果為陽性時，有可能是 HTLV-I 病毒感染，也可能是 HTLV-II 引起的交叉反應。</p>
<p>傳染方式：</p>	<p>HTLV 病毒靠著體液或血液傳染；(1) 餵食母乳：帶原的母親經餵食母乳傳染給新生兒。(2) 性接觸：與 HTLV 帶原者發生性接觸造成感染。(3) 器械感染：共用帶有 HTLV 帶原者血液的針頭、注射筒、手術、針灸、紋</p>

備註：	<p>眉等器械而感染。(4)輸血：輸用 HTLV 帶原者的血液或血液成分，造成感染。</p> <p>(1) 人類血清中的嗜異性抗體可能與該試劑免疫球蛋白反應，影響分析結果。受檢者經常暴露/接觸於動物或動物血清的產品可能造成該干擾。</p> <p>(2) 【NP】 not-performed 為未操作此項檢測。</p> <p>(3) 檢體種類/體積可詳見附件檢體圖片說明。</p> <p>(4) 檢驗費用依合約標示之價格所定。</p>
檢驗項目：	HTLV-I/II Western Blot
檢體採集：	<p>血清(包括收集於血清分離管之血清)或以血漿分離管(lithium heparin)、potassium EDTA、sodium citrate、Sodium heparin、lithium heparin、potassium oxalate、CPDA-1、ACD、CPD。以澄清、非溶血檢體為佳。脂血、黃疸或受污染檢體(微粒)的檢體，可於試驗前離心。無需空腹。病人之血清檢體檢驗前，不可重覆冷凍解凍。</p>
檢體體積：	血清/血漿 2.5 mL
運送與保存：	<p>儲存檢體前，須確認血液凝塊或血球細胞已經用離心方式分離。若於收集之 7 天內進行試驗，可儲存於 2°C~8°C；而超過 7 天則冷凍在-20°C以下。</p>
檢驗儀器：	MP Diagnostics HTLV Blot 2.4
原理：	西方墨跡法(Western Blot)，MP Diagnostics HTLV Blot 2.4
參考區間：	陰性反應
報告時效：	10 個工作天。
臨床意義：	<p>HTLV-I 和 HTLV-II 與人類 C 型反轉錄病毒具有密切的相關性。HTLV-I 已知和腫瘤疾病及多種脫髓鞘性神經疾病，包括成人 T 細胞白血病、熱帶痙攣性下肢無力(tropical spastic paraparesis,TSP)及 HTLV-I 相關之脊髓病變(HAM)的病因有關。最近 HTLV-I 更被發現和多發性肌炎、關節炎及感染性皮膚炎有關。HTLV-II 和白血病的致病機轉之關聯性尚未被確立；但是有一些證據顯示其和一種類似 HAM/TSP 的神經退化性疾病有關，有時也和淋巴增生性疾病有關。HTLV-I 感染好發於日本南方、加勒比海、非洲某些地區、中南美，同時也出現在美拉尼西亞(澳洲東北部)及澳洲中南部，而 HTLV-II 則好發於一些美洲印地安土著族群。HTLV-I 和 HTLV-II 遍佈於全世界的感染高危險群，例如靜脈注射藥物濫用者、性工作者及性病患者，HTLV-I 及 HTLV-II 都是經由性接觸、經由輸血暴露到受感染的細胞血液成份或使用靜脈注射藥物或出生前後經由哺育母乳所傳染。測定對抗 HTLV-I 及 HTLV-II 的抗體可用來幫助 HTLV 感染之診斷及保護血液供應之安全性。</p> <p>MP Diagnostics HTLV Blot 2.4 可用在經由 HTLV-I/II 抗體篩檢法，重覆顯示陽性反應樣品的進一步檢測確認。硝化纖維試條含有去活性的 HTLV-I 病毒的蛋白質和經由基因工程製成的蛋白質。試條與稀釋的血清、血漿</p>

和對照檢體一同反應，檢體中若有抗 HTLV-I/II 的特定抗體，會和試條上 HTLV-I/II 蛋白質結合。其結果有 5 種情況：HTLV 抗體陽性反應、HTLV-I 抗體陽性反應，HTLV-II 抗體陽性反應，HTLV 抗體陰性反應、或無法判斷。

- 傳染方式：
- (1) HTLV 病毒靠著體液或血液傳染
 - (2) 餵食母乳：帶原的母親經餵食母乳傳染給新生兒。
 - (3) 性接觸：與 HTLV 帶原者發生性接觸造成感染。
 - (4) 器械感染：共用帶有 HTLV 帶原者血液的針頭、注射筒、手術、針灸、紋眉等器械而感染。
 - (5) 輸血：輸用 HTLV 帶原者的血液或血液成分，造成感染。
- 備註：
- (1) 此檢測為確認試驗。
 - (2) 檢體種類/體積可詳見附件檢體圖片說明。
 - (3) 檢驗費用依合約標示之價格所定。

- 檢驗項目： Syphilis 梅毒(RPR)
- 檢體採集： 血清/血漿
- 檢體體積： 血清/血漿 2.5 mL
- 運送與保存： 血清/血漿若未立即用於測試時，需保存於 2-8°C。若超過 5 天，血清/血漿需凍於-20°C。
- 原理： Rapid Plasma Reagin (RPR) ； Agglutination 原理
- 參考區間： Non-Reactive
- 報告時效： 8 個工作天。
- 臨床意義： 梅毒是由梅毒螺旋體的病菌所引致之一種臨床症狀複雜、變異性大的慢性性傳染病。螺旋菌入侵人體通常在皮膚或黏膜破損處，在該處形成頗具特徵性之原發性病灶。感染後不久，螺旋菌很快散播全身，可以侵犯幾乎全身之器官及組織，產生變化多端之臨床症狀。但梅毒也可以完全無臨床症狀，只能靠梅毒血清檢驗證實其存在，這種潛伏狀態即所謂隱性梅毒。梅毒主要由性交傳染，也可經由輸血感染；或婦女懷孕時罹患梅毒，經由胎盤而感染胎兒，造成先天性梅毒。
- 傳染方式： 性交及其他性行為之緊密接觸為傳染之主要途徑、傷口直接接觸到皮膚或黏膜病灶之分泌物、體液及其他分泌物（如唾液、精液、血液、陰道分泌物），最具傳染性。
與早期先天性梅毒之兒童接吻或撫弄偶然會得病。
輸血：尤其使用新鮮之早期梅毒病人血液。
婦女懷孕感染梅毒可導致胎兒先天性梅毒。
醫護人員在檢查及治療病人時，接觸到病人具感染性病灶、分泌物、血液或遭污染之器具（可能性極低）。
- 備註： (1) 若本項目初篩結果為 Trace 或 Reactive 則委由大安聯合醫事檢驗所做確認試驗 TPPA (Treponema Pallidum Particle Agglutination) 地址：10665 台北市大安區復興南路二段 151 巷 33 號。電話：

02-27049977。

- (2) 【NP】 not-performed 為未操作此項檢測。
- (3) 檢體種類/體積可詳見附件檢體圖片說明。
- (4) 檢驗費用依合約標示之價格所定。

檢驗項目：	ABO Group/ RH Type (血型)
檢體採集：	全血
檢體體積：	200µl
運送與保存：	含 EDTA 之檢體可在 2-8°C 保存 7 天；EDTA 之檢體於採檢後 7 天內以 4°C 冷藏方式運送至實驗室。 含 oxalate 或 heparin 之檢體可在 2-8°C 保存 2 天；oxalate 或 heparin 之檢體於採檢後 2 天內以 4°C 冷藏方式運送至實驗室。 EDTA：ethylene diamine tetraacetic acid
原理：	試管法-血球分型(Cell typing)，用未知血型的血球和已知抗血清作試驗。
參考區間：	ABO Group：A、B、O、AB 型 RH Type：RH(+)、RH(-)
報告時效：	8 個工作天。
臨床意義：	血型是對血液分類的方法，通常是指紅血球的分型，其依據是紅血球表面是否存在某些可遺傳的抗原物質。抗原物質可以是蛋白質、醣類、醣蛋白或者醣脂。通常一些抗原來自同一基因的等位基因或密切連鎖的幾個基因的編碼產物，這些抗原就組成一個血型系統。在人類，目前已經發現並為國際輸血協會承認的血型系統有 30 種，其中最重要的兩種為「ABO 血型系統」和「Rh 血型系統」(恆河猴因子)。血型系統對輸血具有重要意義，以不相容的血型輸血可能導致溶血反應的發生，造成溶血性貧血、腎衰竭、休克以至死亡。新生兒溶血症也和血型密切相關。
備註：	(1) 若本項目做出 RH 價數 1+~ Trace 或 Anti-A、Anti-B 價數 2+ ~ Trace 的結果會委由大安聯合醫事檢驗所做確認。地址：10665 台北市大安區復興南路二段 151 巷 33 號。電話：02-27049977。 (2) 【NP】 not-performed 為未操作此項檢測。 (3) 檢體種類/體積可詳見附件檢體圖片說明。 (4) 檢驗費用依合約標示之價格所定。

檢驗項目：	臍血 IgE
檢體種採集：	臍血漿
檢體體積：	2.5 mL
運送與保存：	2-8°C 可保存 48 小時，20°C 長期保存。 檢體於採檢後 2 天內以 4°C 冷藏方式運送至實驗室，若超過 2 天，檢體需將血清分離出來，以 -20°C 冷凍方式保存運送。
原理：	FEIA(Fluorescence Enzyme Immunoassay)
參考區間：	<0.9 IU/mL

報告時效：	8 個工作天。
臨床意義：	<p>影響臍帶血 IgE 的因素很多，分述如下。其中有些因素與過敏體質的發生無關，但卻會影響臍帶血 IgE 的值，這也是影響臍帶血 IgE 預測率的原因之一。</p> <p>(1) 遺傳因素：過敏疾病家族史是過敏疾病發生的重要因素。有證據顯示血中的 IgE 值與第五、十一染色體上的基因有密切相關。亦有研究指出過敏疾病家族史對於過敏疾病的預測有高達 61.1 % 的敏感性與 83.6 % 的專一性，尤其母親的過敏史與高臍帶血 IgE 值，更是有高度的相關性，原因可能是胎兒直接吞入羊水中媽媽的 IgE、IgG 及過敏物質，或是藉由胎盤間接傳送抗體、免疫複合體和細胞激素所致。</p> <p>(2) 性別：性別會影響臍帶血 IgE 的值。小男嬰的值通常高於女嬰，此現象在低臨界點 (cut-off point) 時尤其明顯。原因可能與性染色體上不同的基因有關，亦有可能是因 Carter 效應 (Carter effect)。Carter 效應即是過敏體質的母親會比過敏體質的父親遺傳較多的致敏基因給下一代；如果下一代是男嬰，則會比女嬰有更多的機會成為異位性體質，原因是男嬰的閾值較低 (threshold) 之故。</p> <p>(3) 出生週數：大部分的研究認為臍帶血 IgE 值與出生週數無相關性。Jan Kimpen 曾指出若出生週數大於 34 週以上，就不需考慮臍帶血 IgE 值與出生週數的相關性。</p> <p>(4) 環境因素：臍帶血 IgE 值與環境中塵蟎的暴露成正相關，與內毒素的暴露成負相關。季節的變幻亦會影響臍帶血 IgE 的高低，其中機轉可能與難適應的戶外天氣及病毒的感染有關。此外，有不少的文章指出母親抽煙及酗酒亦與臍帶血 IgE 值的上升有關。</p> <p>臍帶血的收集：臍帶血的收集很重要。臍帶血中 IgE 值非常低，所以即使僅污染到微量母親的血，數值亦會大受影響。在大多數的研究中皆建議直接抽取臍靜脈的血來測 IgE 以防止污染。若同時測得臍帶血中 IgA 值較高，亦代表臍血已受到媽媽的血污染了。</p>
備註：	<p>(1) 本項目委由大安聯合醫事檢驗所檢驗；地址：10665 台北市大安區復興南路二段 151 巷 33 號。電話：02-27049977。</p> <p>(2) 【NP】 not-performed 為未操作此項檢測。</p>
檢驗項目：	孕窗期(ERPeak)-子宮窗期預測
檢體種採集：	子宮內膜組織
檢體體積：	依照 CooperGenomics 原廠採檢盒的要求取樣，請確保提供約 10 公釐 (1cm ³)的組織。
運送與保存：	取樣後須存放 4°C 至少 4 小時；檢體室溫 (15-25°C) 運送。
原理：	ERPeak sm 是 CooperGenomics 開發的檢測產品。此檢測利用 RT-qPCR 技術，分析女性子宮內膜檢體 48 種 mRNA。透過獨特的 AI 分析，能校正檢體中不同細胞類型，找出變化微小但關鍵的基因表現，提供更精確的

檢測結果。

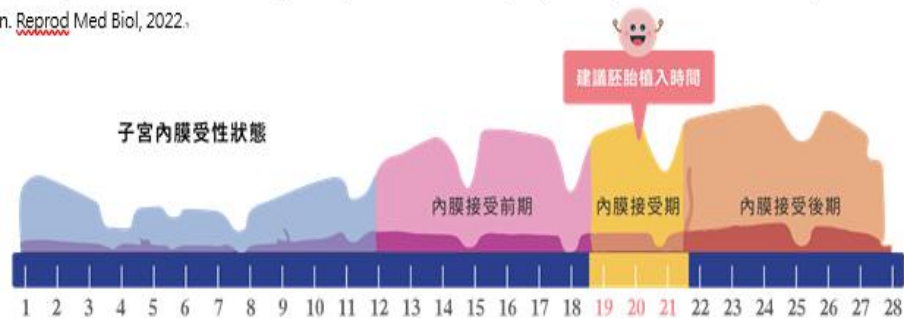
檢測侷限：子宮內膜容受性是影響胚胎植入成功的原因之一，透過子宮內膜容受性篩檢有機會能增加懷孕的機率，但影響子宮內膜容受性的基因眾多，此篩檢僅挑選其中具有代表性的基因來做篩檢，還有其他因素(包含但不限於生殖系統相關疾病或胚胎品質或遺傳因素等)可能會影響植入成功率。

- 參考區間：
- (1) **Pre-Receptive**(子宮內膜容受期前)：採樣的時間點還沒到胚胎植入的最佳時機，建議延後胚胎植入的時間。
 - (2) **Receptive**(子宮內膜容受期)：採樣的時間點是胚胎植入的最佳時機。
 - (3) **Post-Receptive**(子宮內膜容受期後)：採樣的時間點已經過了胚胎植入的最佳時機，建議提前胚胎植入的時間。
 - (4) **Non-Receptive**(非容受期)：檢測結果顯示採樣的時間點不在子宮內膜的容受期範圍，建議重採以確認窗期。
 - (5) **No-Result**(無結果)：通常發生於檢體品質或 RNA 濃度過低，導致無法獲得結果，建議重採以確認窗期。

報告時效：Cooper Genomics 收件-14 個工作天。

臨床意義：子宮內膜的生理變化會影響胚胎植入的成功機率。子宮內膜在每個月經週期僅有一段特殊時期才具有接受胚胎著床的能力，此時稱為「著床窗期」(window of implantation, WOI)。此窗期通常在黃體素投藥後的 5 天，或是自然週期的 LH+7 或 hCG+7 天。根據研究指出，在反覆性著床失敗的案例中大約有 40% 的人著床窗期有偏移的問題，可能是提前或延後。此篩檢可以藉由分子生物檢測技術，幫助預測女性最適當的胚胎植入時間點，進而提高胚胎植入後成功著床的機會。

1. Ohara et al, Clinical relevance of a newly developed endometrial receptivity test for patients with recurrent implantation failure in Japan. *Reprod Med Biol*, 2022.



本服務僅針對基因表現情形提供子宮容受窗期的預測結果。最終胚胎植入時間，仍應進一步由專科醫師或遺傳諮詢師做綜合評估，此報告無法代替醫療專業人員做最終判斷或醫療行為。

- 備註：
- (1) 本項目委由 CooperGenomics 檢驗；地址：CooperGenomics 3 Regent St, Suite 301, Livingston, NJ, 07039 電話：+44 800 060 8395。
 - (2) 請勿使用不符合規格之檢體，如此可能會影響到檢測結果，甚至造成檢測失敗。

3. 送檢注意事項：

3.1 第一孕期唐氏症風險評估、第一孕期子癩前症風險評估、中晚期子癩前症風險評估：

3.1.1 送檢注意事項：

(1) 第一孕期唐氏症風險評估、第一孕期子癩前症風險評估：

檢體需盡速離心，應避免在全血檢體狀況下超過 6 小時，檢體於 2-8°C 可存放 24 小時或 -20°C 長期保存；取樣後應盡速送檢。

(2) 中晚期子癩前症風險評估：

檢體需盡速離心，檢體於 2-8°C 可存放 48 小時或 -20°C 長期保存；取樣後應盡速送檢。

(3) 溶血的檢體可能會導致不正確的結果，建議重新取樣。

(4) 以可密封容器為主要運送容器，夾鏈袋密封檢體運送，送件時需確認鎖緊檢體管。

3.1.2 同意書上所需資訊請注意：各項檢測需附上制式同意書，或使用訊聯醫院智慧平台，線上填寫同意書。

申請窗口：管轄業務/訊聯產品部門。

(1). 基本資料是否填寫完整。

(2). 臨床資訊是否提供完整。

(3). 醫師簽章處是否有簽章。

(4). 立同意書人處是否有簽名。

(5). 本檢驗所保留檢體拒收、退件、複檢、加測、重測與否之權力。

3.2 感染性疾病（目前僅提供於各細胞治療產物儲存服務所需之檢測）：

3.2.1 需有送檢單及檢體。

3.2.2 檢體上確實有可供識別之資訊（姓名、客戶代號...），以利辨識。

3.2.3 送檢單上所需資訊請注意：

(1). 客戶代號是否完整。

- (2). 檢驗項目是否勾選。
- (3). 送件日期及實驗室人員是否確實填寫。
- (4). 請注意檢體使用完整無破裂密蓋之容器，裝入夾鏈袋封好。
- (5). 運送過程中，避免不必要的震盪或搖晃，避免影響檢體品質。
- (6). 本檢驗所保留檢體拒收、退件、複檢、加測、重測與否之權力。

3.3 孕窗期(ERPeak)-子宮窗期預測：

3.3.1 送檢注意事項：

- (1) 使用您首選的子宮內膜取樣裝置或是 CooperSurgical 公司的 SelectCells Mini® 子宮內膜取樣裝置。確保活檢採集的是組織，而不是黏膜或血塊。
- (2) 如果使用您自己選擇的子宮內膜取樣裝置，請確保提供約 10 公釐的組織。
- (3) 如果使用 SelectCells Mini®，請確保所取的組織應達到套管上的『5』標記處。
- (4) 採檢時間：人工周期(黃體素投藥) P+5 day (120hrs) 或自然週期 LH+7 or hCG+7 day (168hrs)。
- (5) 準備和存放子宮內膜活檢試劑盒試管：檢查子宮內膜活檢試劑盒的樣本管是否有任何潛在沉澱物。如果觀察到有沉澱，在 37°C 下加熱試管 15 分鐘並搖勻。如果仍有沉澱物，請丟棄試管並打開一個新的活檢試劑盒。
- (6) 採檢後將活檢材料放入附帶的採樣試管中。通過上下翻轉試管 8-10 次，輕輕地混合採樣試管中的內容物，使其與保存液完整浸潤並存放於 4°C 至少 4 小時。

4. 檢體拒收與退件說明：

4.1 檢體拒收/退件原則：

4.1.1 第一孕期唐氏症風險評估、第一孕期子癩前症風險評估：

- (1) 姓名資訊不符。
- (2) 檢體無任何標示。
- (3) 檢體嚴重溶血(2 價以上)。
- (4) 採檢容器不符。
- (5) 檢體種類不符。
- (6) 檢體量不足。
- (7) 檢體滲漏或破損。
- (8) 週數不足 11 週(CRL 換算週數，即不足 45mm)。
- (9) 週數超過 13⁺⁶ 週(CRL 換算週數，即超過 84 mm)。
- (10) 其他：附上說明。

4.1.2 中晚期子癩前症風險評估：

- (1) 姓名資訊不符。
- (2) 檢體無任何標示。
- (3) 檢體嚴重溶血(2 價以上)。
- (4) 採檢容器不符。
- (5) 檢體種類不符。
- (6) 檢體量不足。
- (7) 檢體滲漏或破損。
- (8) 其他：附上說明。

4.1.1 感染性疾病檢測：

- (1) 姓名資訊不符。
- (2) 檢體無標示。
- (3) 檢體嚴重溶血 (4 價)。
- (4) 採檢容器或檢體種類不符。
- (5) 檢體量不足。
- (6) 檢體滲漏或破損。
- (7) 其他：附上說明。

4.1.2 其他委外項目及訊聯生技與訊聯基因數位股份有限公司委託的檢驗項目：依照委外單位所制定的檢體允收標準。

- (1) 孕窗期(ERPeak)-子宮窗期預測-拒收/退件原則包含：請依照原廠採檢盒的要求進行採檢，並檢附其同意書，所有檢體都要有清晰和正確的標籤。收到的樣本試管如果難以辨認或無

法辨認，將遭拒收。

4.2 檢體退件流程：如檢體不符規定，依制定之退件流程進行退件。當檢體採檢日距實驗室收件日差異 14 天以上時，應與送檢單位確認檢體保存狀態是否符合檢測標準，若不符合應退件處理。

4.2.1 第一孕期唐氏症風險評估、第一孕期子癩前症風險評估、中晚期子癩前症風險評估、其他委外項目及訊聯生技與訊聯基因數位股份有限公司委託的檢驗項目：

- (1) 由本所人員開立「檢體狀態異常通知單」，並以傳真的方式將檢體狀態異常通知單傳真至客戶端，同時電話聯繫對方確認是否收到；退件內容需登錄於問題件系統裡或郵件通知管轄業務端，以利後續追蹤，問題件派發作業依據「實驗室資訊系統作業程序」說明。
- (2) 請客戶確認退件資料，並於檢體狀態異常通知單上回覆後續處理方式，再回覆檢驗所以利後續處理。
- (3) 檢體暫存-20°C冰箱，待收到送檢單位回覆後再做處理；或依送檢單位要求退還。

4.2.2 感染性疾病：

- (1). LIS 收檢：
 - a、在 LIS 上點選「退件」鍵並輸入退件原因後按「確認」。
 - b、告知送檢單位，送檢單位可由 LIS 查詢到該筆檢體及退件原因。
 - c、檢體暫存 2~8°C 冰箱，待收到送檢單位回覆再做處理；或依送檢單位要求退還。
- (2). 手工送檢：
 - a、由本所人員填寫「檢體狀態異常通知單」。
 - b、親交給送檢單位，送檢單位可於退件單資訊了解該筆檢體及退件原因。
 - c、檢體暫存 2~8°C 冰箱，待收到送檢單位回覆後再做處理；或依送檢單位要求退還。

5. 檢體加測與重測：

5.1 第一孕期唐氏症風險評估、第一孕期子癩前症風險評估、中晚期子癩前症風險評估：送檢單位至收到報告後 10 天內，可重測檢驗項目。

(註：重複解凍檢體做檢驗會影響其檢驗數值。)

5.2 感染性疾病：送檢單位至收到報告後 10 天內，可加測/重測檢驗項目。

6. 檢驗結果通報：

6.1 第一孕期唐氏症風險評估、第一孕期子癩前症風險評估、中晚期子癩前症風險評估：

6.1.1 當檢測結果如下或依各醫院之需求，本所人員依據檢驗結果異常處理與通報作業程序進行通報：

第一孕期唐氏症風險評估	參照衛福部產前遺傳診斷補助標準，孕婦血清篩檢疑似染色體異常之風險機率為 $\geq 1:270$ ，建議進一步做染色體檢查以確認診斷。
第一孕期子癩前症風險評估	(1) 34 週前發生子癩前症機率： $\geq 1:200$ 。 (2) 37 週前發生子癩前症機率： $\geq 1:150$ 。 (3) 37 週前胎兒生長遲滯機率： $\geq 1:150$ 。 (4) 34 週前發生早產機率： $\geq 1:50$ 。
中晚期子癩前症風險評估	中晚期子癩前症風險評估 sFlt-1/PIGF： ≥ 38

6.2 感染性疾病：當 HBs Ag、HTLV、HCV Ab、HIV Ag/Ab、Syphilis 檢測結果為陽性且檢體經高速離心後再次複檢，仍為陽性或疑似陽性時，將外送至受委託實驗室再次複驗並寄發 E-mail 通報送檢單位，外送結果確認後再寄發 E-mail 通報送檢單位。

7. 檢體保存：

7.1 第一孕期唐氏症風險評估、第一孕期子癩前症風險評估、中晚期子癩前症風險評估：完成檢驗後，檢體冷凍保存 -20°C 六個月；六個月後依據「檢體管理作業程序」處理檢體。

7.1 感染性疾病：完成檢驗後，檢體保存於 -20°C 一個月，一個月後依本檢驗所「檢體管理作業程序」處理檢體；若檢測項目結果通報為陽性時，則檢體保存二個月後以感染性廢棄物處理銷毀。

8. 聯絡電話、收件時間及作業時間、個人資料保密：

8.1 第一孕期唐氏症風險評估、第一孕期子癩前症風險評估、中晚期子癩前症風險評估、感染性疾病檢測、孕窗期(ERPeak)-子宮窗期預測：

8.1.1 聯絡方式：(02) 27955617 / 2795-1777#1380

傳真：(02) 2795-5627

8.1.2 收件/作業時間：平日 9:00~18:00；假日 9:00~17:30

8.2 個人資料保密：依據保密作業程序，所有人員應善盡客戶個人資料保密之職責，以確保客戶隱私；但在法律規定的情況下例外，醫事檢驗所應依法令規定或依衛生主管機關之通知，提出報告並接受衛生主管機關之資料蒐集。

9. 抱怨與申訴處理：

9.1 請直接電話聯繫 (02) 27955617，將由專人為您辦理。

10. 附件：

10.1 感染性疾病檢體圖片說明。

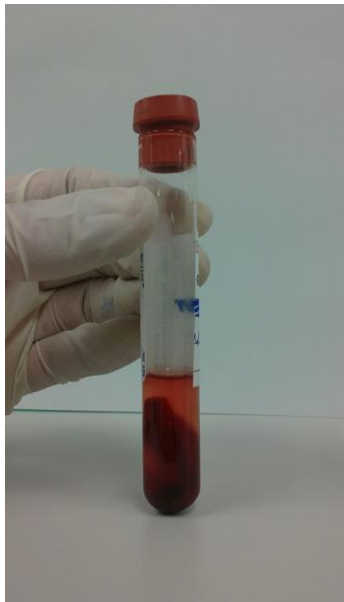
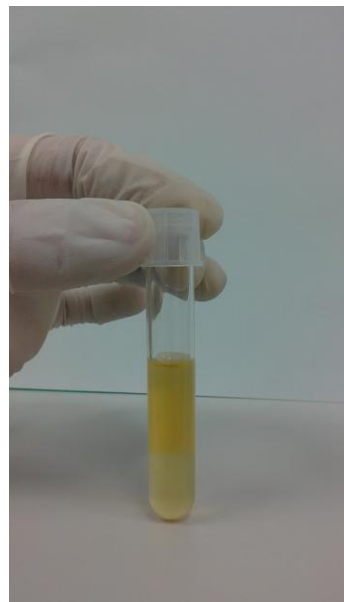

10.2 檢體溶血價數圖片說明。(第一孕期唐氏症風險評估、第一孕期子癩前症風險評估、中晚期子癩前症風險評估)

10.3 同意書：聯繫訊聯基因數位股份有限公司-各區管轄業務端索取。

10.4 感染性疾病送檢單：聯繫訊聯醫事檢驗所索取。

10.5 送檢單：聯繫收檢專線 0800-666-118 索取。

附件 10.1 感染性疾病檢體圖片說明

檢體圖片			
檢體種類	血清	臍血漿	全血(含 EDTA)
檢體體積 (至少)	2.5 mL	2.5 mL	200 μ L

附件 10.2 檢體溶血價數圖片說明。(第一孕期唐氏症風險評估、第一孕期子癩前症風險評估、中晚期子癩前症風險評估)



價數 0+ 1+ 2+ 3+

附件 10.3 同意書：聯繫訊聯基因數位股份有限公司-各區管轄業務端索取。

附件 10.4 感染性疾病送檢單：聯繫訊聯醫事檢驗所索取。

附件 10.5 送檢單：聯繫收檢專線 0800-666-118 索取。

1. 前言：

訊聯基因數位股份有限公司技術研發處 SMA 組，負責進行訊聯基因數位股份有限公司以及其他客戶所需之檢驗項目，檢驗項目為 SMN1 及 SMN2 基因檢測、FMR1 基因 CGG 重複次數檢測、葉酸代謝基因(MTHFR)檢測、感覺性聽損基因檢測、藥害性聽損基因檢測、先天中樞性換氣不足症候群基因檢測、腎小管發育不全(RTD)基因檢測。

我們的品質政策：落實品質、高質服務、進步創新

我們的品質目標：

- (1) 通過具公信力之外部專業機構評鑑。
- (2) 落實風險管理，定期執行檢測之風險因子監控與有效性評估。
- (3) 每年至少執行 1 次內部稽核與管理審查以檢視品質系統之運作。
- (4) 實驗室內部品質指標項目達成年度 KPI 要求。
- (5) 外部顧客滿意度達成年度 KPI 要求。
- (6) 實驗室改善計畫或預防與風險控管處理之提案及受理全年度達 5 件以上。
- (7) 人員每年參與內外部教育訓練與最新文獻分享。

2. 檢驗項目與檢體收集規定：

(1) SMN1 及 SMN2 基因檢測 (MLPA)	
檢驗項目	SMN1 及 SMN2 基因分析，檢測 SMN1 基因是否缺失。
檢體種類 ／採集	血液：需使用含 EDTA 抗凝血劑之採血管且無凝固現象。
檢體體積	血液：全血 2~3 mL 不可少於 1 mL
檢體保存	檢體保存於 2-8°C。
運送條件	2-8°C 下冷藏運送。
檢驗儀器	ABI 3500 Genetic Analyzer 與 ABI 3500XL Genetic Analyzer
原理	MLPA 是 Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification 的簡稱，利用設計過的專一探針組，於單一反應管內可同時偵測最多 50 個不同的核苷酸序列的拷貝數變化。探針組先經雜合反應(hybridization)黏合至目標序列，若完全黏合，則連接酵素(ligase)會將兩條探針連接，利用以螢光標幟之通用引子組(universal primers)進行 PCR 放大反應，若目標序列缺失或產生突變，則兩條探針無法連接成功，就不會有增幅產物，增幅產物經由核酸自動序列分析儀依毛細管電泳將分析片段從小到大排列，和控制組探針比對訊號強度後，可得到欲檢測的基因相對劑量。
參考區間	SMN1 基因應無缺失。
報告時效	10 個工作天。
臨床意義	一般正常人的兩條第 5 號染色體皆各有兩個同源性很高的運動神經元存活基因(SMN gene)：即 SMN1 基因(較靠近染色體末端)與 SMN2 基因(較靠近染色體中節)。約 5-9 % 的正常人只有 SMN1 基因，而無 SMN2 基因。這兩個基因僅在 3' 端的區塊有 5 個核苷酸的差異。SMN 基因共有 9 個 Exon(1, 2a, 2b, 3-8)，SMN1 及 SMN2 基因都會進行轉錄，SMN1 基因轉錄轉譯出來的為穩定且具完整功能之蛋白質；而 SMN2 基因轉錄出來的 mRNA 大部分缺少 exon 7，故轉錄出來的多為不穩定之蛋白質。SMN 基因轉錄出約 1.7 kb 長之 RNA，轉譯出來的蛋白質是由 294 個胺基酸組成，分子量約為 38 kDa，遍佈於人體各個器官組織中。
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

S

(2) SMN1 及 SMN2 基因檢測 (Real-time PCR)	
檢驗項目	檢測 SMN1 基因是否缺失。
檢體種類	血液；需使用含 EDTA 抗凝血劑之採血管且無凝固現象。

／採集	
檢體體積	血液：全血 2~3 mL 不可少於 1 mL
檢體保存	檢體保存於 2-8°C。
運送條件	2-8°C 下低溫冷藏運送。
檢驗儀器	LightCycler 480 Real time PCR Instrument
原理	利用 Multiplex PCR 增幅 SMN1 基因及 CFTR 基因片段，CFTR 基因作為本實驗中 SMN 基因套數判別參考品。利用即時聚合酶反應(Real-time PCR)偵測檢體反應時螢光訊號所得的 Cp 值與校正組(已知 SMN1 與 SMN2 基因的比例)的 Cp 值進行比較，評估 SMN1 基因的基因套數。
參考區間	SMN1 基因應無缺失。
報告時效	10 個工作天。
臨床意義	一般正常人的兩條第 5 號染色體皆各有兩個同源性很高的運動神經元存活基因(SMN gene)：即 SMN1 基因(較靠近染色體末端)與 SMN2 基因(較靠近染色體中節)。約 5-9 % 的正常人只有 SMN1 基因，而無 SMN2 基因。這兩個基因僅在 3'端的區塊有 5 個核苷酸的差異。SMN 基因共有 9 個 Exon(1, 2a, 2b, 3-8)，SMN1 及 SMN2 基因都會進行轉錄，SMN1 基因轉錄轉譯出來的為穩定且具完整功能之蛋白質；而 SMN2 基因轉錄出來的 mRNA 大部分缺少 exon 7，故轉錄出來的多為不穩定之蛋白質。SMN 基因轉錄出約 1.7 kb 長之 RNA，轉譯出來的蛋白質是由 294 個胺基酸組成，分子量約為 38 kDa，遍佈於人體各個器官組織中。
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

(3) 脊髓性肌肉萎縮症帶因篩檢(Real-time PCR 及 SMN1 基因空間排列錯置風險)	
檢驗項目	檢測 SMN1 基因是否缺失暨空間排列錯置相關位點分析
檢體種類 ／採集	血液；需使用含 EDTA 抗凝血劑之採血管且無凝固現象。
檢體體積	全血 2~3 mL 不可少於 1 mL
檢體保存	檢體保存於 2-8°C。
運送條件	2-8°C 下低溫冷藏運送。
檢驗儀器	LightCycler 480 Real time PCR Instrument、 ABI 3500 Genetic Analyzer 與 ABI 3500XL Genetic Analyzer
原理	SMN1 基因缺失篩檢： 利用 Multiplex PCR 增幅 SMN1 基因及 CFTR 基因片段，CFTR 基因作為本實驗中 SMN 基因套數判別參考品。利用即時聚合酶反應(Real-time PCR)偵測檢體反應時螢光訊號所得的 Cp 值與校正組(已知 SMN1 與 SMN2 基因

	<p>的比例)的 Cp 值進行比較，評估檢體中 SMN1 基因的基因套數。</p> <p>SMN 空間排列錯置篩檢：</p> <p>利用專一性引子針對 SMN1/2 基因片段進行聚合酶連鎖反應 (PCR)，將該 DNA 序列純化後，用四色螢光染料標記的 ddNTP 進行鏈終止定序法 (chain termination)進行 Sanger 定序，最後使用核酸自動序列分析儀 (ABI Genetic Analyzer)進行電泳與序列分析。</p>												
參考區間	<table border="1"> <tr> <td> <i>SMN1</i> 套數 c.*3+80T>G 或 c.*211_*212del </td> <td><i>SMN1</i>=0</td> <td><i>SMN1</i>=1</td> <td><i>SMN1</i>≥2</td> </tr> <tr> <td>有變異</td> <td>SMN1 缺失</td> <td>SMN1 缺失</td> <td>空間排列錯置型 SMN1 缺失高風險</td> </tr> <tr> <td>無變異</td> <td></td> <td></td> <td>SMN1 缺失低風險</td> </tr> </table>	<i>SMN1</i> 套數 c.*3+80T>G 或 c.*211_*212del	<i>SMN1</i> =0	<i>SMN1</i> =1	<i>SMN1</i> ≥2	有變異	SMN1 缺失	SMN1 缺失	空間排列錯置型 SMN1 缺失高風險	無變異			SMN1 缺失低風險
<i>SMN1</i> 套數 c.*3+80T>G 或 c.*211_*212del	<i>SMN1</i> =0	<i>SMN1</i> =1	<i>SMN1</i> ≥2										
有變異	SMN1 缺失	SMN1 缺失	空間排列錯置型 SMN1 缺失高風險										
無變異			SMN1 缺失低風險										
報告時效	10 天												
臨床意義	<p>一般正常人的兩條第 5 號染色體皆各有兩個同源性很高的運動神經元存活基因 (Survival of Motor Neuron)：SMN1 基因 (較靠近染色體末端) 與 SMN2 基因 (較靠近染色體中節)。約 5-9%的正常人只有 SMN1 基因，而無 SMN2 基因。這兩個基因僅在 3'端的區塊有 5 個核苷酸的差異。SMN 基因共有 9 個 Exon (1, 2a, 2b, 3-8)，SMN1 及 SMN2 基因都會進行轉錄，SMN1 基因轉錄轉譯出來的為穩定且具完整功能之蛋白質；而 SMN2 基因轉錄出來的 mRNA 大部分缺少 exon 7，故轉錄出來的多為不穩定之蛋白質。SMN 基因轉錄出約 1.7 kb 長之 RNA，轉譯出來的蛋白質是由 294 個胺基酸組成，分子量約為 38 kDa，遍佈於人體各個器官組織中。</p> <p>空間排列錯置型 SMA 帶因者：雖具有兩套以上功能正常的 SMN1 基因 (即在一般套數檢測中具有正常基因型)，但全部都分布在同一條同源染色體上，而另一條染色體則不具有 SMN1 基因，此狀態即為「空間排列錯置」，通常會伴隨 SMN1 基因出現 c.*3+80T>G 和 c.*211_*212del 位點變異 (Luo M. Genet Med. 2014 Feb;16(2):149-56.)。藉由檢測此兩變異以確認其空間錯置之風險。</p>												
備註	送檢時須附上篩檢同意書。												

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

(4) 脊髓性肌肉萎縮症帶因篩檢(MLPA 及 SMN1 基因空間排列錯置風險)	
檢驗項目	SMN1 及 SMN2 基因分析，檢測 SMN1 基因是否缺失暨空間排列錯置相關位點分析

檢體種類 ／採集	血液；需使用含 EDTA 抗凝血劑之採血管且無凝固現象。														
檢體體積	全血 2~3 mL 不可少於 1 mL														
檢體保存	檢體保存於 2-8°C。														
運送條件	2-8°C 下低溫冷藏運送。														
檢驗儀器	ABI 3500 Genetic Analyzer 與 ABI 3500XL Genetic Analyzer														
原理	<p>MLPA： MLPA 是 Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification 的簡稱，利用設計過的專一探針組，於單一反應管內可同時偵測最多 50 個不同的核苷酸序列的拷貝數變化。探針組先經雜合反應(hybridization)黏合至目標序列，若完全黏合，則連接酵素(ligase)會將兩條探針連接，利用以螢光標幟之通用引子組(universal primers)進行 PCR 放大反應，若目標序列缺失或產生突變，則兩條探針無法連接成功，就不會有增幅產物，增幅產物經由核酸自動序列分析儀依毛細管電泳將分析片段從小到大排列，和控制組探針比對訊號強度後，可得到欲檢測的基因相對劑量。</p> <p>SMN 空間排列錯置篩檢： 利用專一性引子針對 SMN1/2 基因片段進行聚合酶連鎖反應 (PCR)，將該 DNA 序列純化後，用四色螢光染料標記的 ddNTP 進行鏈終止定序法 (chain termination)進行 Sanger 定序，最後使用核酸自動序列分析儀 (ABI Genetic Analyzer)進行電泳與序列分析。</p>														
參考區間	<table border="1"> <tr> <td><i>SMN1</i> 套數 c.*3+80T>G 或 c.*211_*212del</td> <td><i>SMN1</i>=0</td> <td><i>SMN1</i>=1</td> <td><i>SMN1</i>≥2</td> </tr> <tr> <td>有變異</td> <td>SMN1 缺失</td> <td>SMN1 缺失</td> <td>空間排列錯置型 SMN1 缺失高風險</td> </tr> <tr> <td>無變異</td> <td></td> <td></td> <td>SMN1 缺失低風險</td> </tr> </table>			<i>SMN1</i> 套數 c.*3+80T>G 或 c.*211_*212del	<i>SMN1</i> =0	<i>SMN1</i> =1	<i>SMN1</i> ≥2	有變異	SMN1 缺失	SMN1 缺失	空間排列錯置型 SMN1 缺失高風險	無變異			SMN1 缺失低風險
<i>SMN1</i> 套數 c.*3+80T>G 或 c.*211_*212del	<i>SMN1</i> =0	<i>SMN1</i> =1	<i>SMN1</i> ≥2												
有變異	SMN1 缺失	SMN1 缺失	空間排列錯置型 SMN1 缺失高風險												
無變異			SMN1 缺失低風險												
報告時效	10 天														
臨床意義	<p>一般正常人的兩條第 5 號染色體皆各有兩個同源性很高的運動神經元存活基因 (Survival of Motor Neuron)：SMN1 基因 (較靠近染色體末端) 與 SMN2 基因 (較靠近染色體中節)。約 5-9%的正常人只有 SMN1 基因，而無 SMN2 基因。這兩個基因僅在 3'端的區塊有 5 個核苷酸的差異。SMN 基因共有 9 個 Exon (1, 2a, 2b, 3-8)，SMN1 及 SMN2 基因都會進行轉錄，SMN1 基因轉錄轉譯出來的為穩定且具完整功能之蛋白質；而 SMN2 基因轉錄出來的 mRNA 大部分缺少 exon 7，故轉錄出來的多為不穩定之蛋白質。SMN 基因轉錄出約 1.7 kb 長之 RNA，轉譯出來的蛋白質是由 294 個胺基酸組成，</p>														

	分子量約為 38 kDa，遍佈於人體各個器官組織中。 空間排列錯置型 SMA 帶因者：雖具有兩套以上功能正常的 SMN1 基因（即在一般套數檢測中具有正常基因型），但全部都分布在同一條同源染色體上，而另一條染色體則不具有 SMN1 基因，此狀態即為「空間排列錯置」，通常會伴隨 SMN1 基因出現 c.*3+80T>G 和 c.*211_*212del 位點變異 (Luo M. Genet Med. 2014 Feb;16(2):149-56.)。藉由檢測此兩變異以確認其空間錯置之風險。
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

(5) FMR1 基因 CGG 重複次數檢測	
檢驗項目	檢測 FMR1 基因中 CGG 重複次數。
檢體種類 ／採集	血液；需使用含 EDTA 抗凝血劑之採血管且無凝固現象。
檢體體積	全血 2~3 mL 不可少於 1 mL
檢體保存	檢體保存於 2-8°C。
運送條件	2-8°C 下低溫冷藏運送。
檢驗儀器	ABI 3500 Genetic Analyzer 與 ABI 3500XL Genetic Analyzer
原理	AmplideX™ FMR1 PCR Reagents (RUO) (Asuragen) 試劑組使用 CGG repeat 引子進行 PCR 放大 CGG 重複片段，並使用毛細管電泳分析 FMR1 基因中 CGG 重複次數。PCR 試劑包含特異性的引子及 CGG 引子，使用此兩組引子放大 FMR1 基因中 CGG 重複區域，並以 ROX1000 Size Ladder 作為毛細管電泳的定位 PCR 片段大小，將 PCR 產物分子量利用大小和移動性因子換算 CGG 重複數量，即可得知 CGG 重複次數。
參考區間	FXS 應為正常型，CGG 重複次數為 <45 次。
報告時效	10 個工作天。
臨床意義	X 染色體脆折症(Fragile X Syndrome)主要是由於 CGG expansion 造成。患者由於 FMR1 (Fragile X mental retardation 1) 基因突變，三核苷酸 CGG 重複 (trinucleotide repeat) 次數異常增加，無法合成 FMR 蛋白(FMRP)，因而影響腦部發育，導致智能障礙。
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

(6) 葉酸代謝基因(MTHFR)檢測	
檢驗項目	葉酸代謝基因檢測 (MTHFR)
檢體種類	血液；需使用含 EDTA 抗凝血劑之採血管且無凝固現象。

／採集	
檢體體積	全血 2~3 mL 不可少於 1 mL
檢體保存	檢體保存於 2-8°C。
運送條件	2-8°C 下低溫冷藏運送。
檢驗儀器	LightCycler 480 Real time PCR Instrument
原理	SNP 分型，為應用中最常見的方法之一。利用 Taqman 探針法進行 SNP 分型，需藉由引子以及含螢光(FAM、VIC)之探針與 Template，再透過 PCR 針對特定片段的放大原理、Real-time 偵測 Endpoint 螢光分析即可進行 SNP 分型。
參考區間	MTHFR 基因 677(c.665)之序列分析結果為 C/C：葉酸代謝異常低風險 C/T：葉酸代謝異常低風險 T/T：葉酸代謝異常高風險
報告時效	10 天
臨床意義	葉酸不足的最主要症狀是引起紅血球生成不完全，導致巨母紅血球性貧血症 (MCV> 105)，並容易出現疲倦、氣喘、浮腫等症狀。孕婦缺乏會增加神經管缺陷畸形兒的發生機率；老人則會增加心血管疾病的發生機率。 MTHFR 酵素是葉酸代謝循環的關鍵酵素之一，決定 MTHFR 的基因若發生缺陷，可能造成酵素結構不穩定，將使葉酸代謝循環受阻，發生懷孕併發症及胎兒罹患神經管缺損的機率會增加 3~5 倍左右。藉由先進的基因檢測技術瞭解自身是否為葉酸代謝異常高風險群，針對自己的體質提早補充適量的葉酸，來降低新生兒神經管缺陷的發生率與懷孕時的併發症。
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

(7) 感覺神經性聽損基因檢測	
檢驗項目	聽損相關 6 位點檢測： <i>GJB2</i> c.109G>A、 <i>GJB2</i> c.235delC、 <i>SLC26A4</i> c.2168A>G、 <i>SLC26A4</i> c.919-2A>G、 <i>OTOF</i> c.5098G>C、 <i>MTRNR1</i> m.1555A>G
檢體種類 ／採集	血液；使用含 EDTA 抗凝血劑之採血管且無凝固現象。或 Perkin Elmer 226 型號血片。
檢體體積	血片：型號 Perkin Elmer 226，採檢至少 3 個血點，正反兩面均勻滲透且無汗損。 血液：全血 2~3 mL 不可少於 1 mL。
檢體保存	Perkin Elmer 226 型號血片保存於常溫，並自然風乾，風乾後保存於 2-8°C。 採血管檢體保存於 2-8°C。
運送條件	檢體 2-8°C 下低溫冷藏運送。
檢驗儀器	LightCycler 480 Real time PCR Instrument

原理	單核苷酸多態性(SNP)廣泛存在于人類基因組中，而其中 Taqman 探針法是 SNP 分型應用中最常用的方法之一。利用 Taqman 探針法進行 SNP 分型，需有引子、皆有螢光(FAM or VIC)之探針與 Template，後續透過 PCR 的放大反應並利用 Real-time 偵測 Endpoint 螢光分析即可進行 SNP 分型。
參考區間	<i>GJB2</i> c.109G>A、 <i>GJB2</i> c.235delC、 <i>SLC26A4</i> c.2168A>G、 <i>SLC26A4</i> c.919-2A>G、 <i>OTOF</i> c.5098G>C、 <i>MTRNR1</i> m.1555A>G 以上 6 個檢測位點皆未測得變異之 SNP。
報告時效	10 天
臨床意義	<p>感覺神經性聽損，通常為不可逆的聽力損失，台灣常見聽損基因可能導致輕型、晚發型及藥物不良反應的聽損基因異常。台灣新生兒先天性雙耳中重度聽障的發生率約為千分之一至千分之三，如果能及早發現聽力問題並治療，能幫助寶寶未來的語言發展和學習，讓他們跟正常兒童一樣。然而現行常規物理性聽力篩檢難以找出輕度、晚發性或漸進型聽力缺損，導致部分新生兒判定聽力正常，但卻會隨著年紀增長，患病的孩童會出現聽力逐漸下降的問題。</p> <p>針對台灣人較常發生異常的遺傳性聽損基因 <i>GJB2</i>、<i>SLC26A4</i>、<i>OTOF</i> 及粒線體 DNA 進行檢測，可依據感覺神經性聽損基因檢測結果進行產前風險評估，經醫療專業評估認其有必要時可配套其配偶或羊水確診等檢測。後續可與產後新生兒常規物理性聽力篩檢結果合併評估，及早了解新生兒聽力損傷風險及進行後續醫療照護，以免錯過黃金治療期。</p>
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

(8) 藥害性聽損基因檢測	
檢驗項目	MTRNR1 m.1555A>G
檢體種類 ／採集	血液；需使用含 EDTA 抗凝血劑之採血管且無凝固現象。
檢體體積	全血 2~3 mL 不可少於 1 mL。
檢體保存	採血管檢體保存於 2-8°C。
運送條件	檢體 2-8°C 下低溫冷藏運送。
檢驗儀器	LightCycler 480 Real time PCR Instrument
原理	單核苷酸多態性(SNP)廣泛存在于人類基因組中，而其中 Taqman 探針法是 SNP 分型應用中最常用的方法之一。利用 Taqman 探針法進行 SNP 分型，需有引子、皆有螢光(FAM or VIC)之探針與 Template，後續透過 PCR 的放大反應並利用 Real-time 偵測 Endpoint 螢光分析即可進行 SNP 分型。

參考區間	MTRNR1 m.1555A>G 檢測位點皆未測得變異之 SNP。
報告時效	10 天
臨床意義	帶有 MTRNR1 之 m.1555A>G 異常基因型者，會使得 12S rRNA 更易與『胺基酸甘醣體』(aminoglycoside) 類型的抗生素結合，而加重耳毒性並可能引起的聽障。而此變異屬母系遺傳，若媽媽帶有 m.1555A>G 變異則懷孕後其子女細胞粒線體皆會帶有。因此若有檢出此變異，建議個案及其期胎兒避免接觸針對革蘭氏陰性細菌感染的胺基糖苷類抗生素(Aminoglycoside)治療，預防藥害性耳聾。
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

(9) 先天中樞性換氣不足症候群基因檢測	
檢驗項目	先天中樞性換氣不足症候群相關基因 <i>PHOX2B</i> 之 GCN 重複次數
檢體種類 ／採集	血液；Perkin Elmer 226 型號血片或使用含 EDTA 抗凝血劑之採血管且無凝固現象。
檢體體積	血片：型號 Perkin Elmer 226，採檢至少 3 個血點，正反兩面均勻滲透且無汗損。 血液：全血 2~3 mL 不可少於 1 mL。
檢體保存	Perkin Elmer 226 型號血片保存於常溫，並自然風乾，風乾後保存於 2-8°C。 採血管檢體保存於 2-8°C。
運送條件	檢體 2-8°C 下低溫冷藏運送。
檢驗儀器	ABI 3500 Genetic Analyzer 與 ABI 3500XL Genetic Analyzer
原理	利用專一性引子針對 <i>PHOX2B</i> 基因片段進行聚合酶連鎖反應 (PCR)，將該 DNA 序列純化後，用四色螢光染料標記的 ddNTP 進行鏈終止定序法 (chain termination) 進行 Sanger 定序，最後使用核酸自動序列分析儀 (ABI Genetic Analyzer) 進行電泳與序列分析。
參考區間	GCN 重複次數 ≤ 20 為正常型。
報告時效	10 天
臨床意義	先天中樞性換氣不足症 (Congenital central hypoventilation syndrome, CCHS) 與 <i>PHOX2B</i> (paired-like homeobox 2B) 基因第三外顯子 GCN 基因序列重複次數相關。 約有 90-92% 的 CCHS 患者之 <i>PHOX2B</i> 第三外顯子 GCN 基因序列異常擴增至重複數超過 20 次以上。一般健康人的 GCN 重複次數為 20 次，而多數患者的 GCN 重複次數為超過 24 次，當 GCN 重複數為 21-23 時，目前臨床意義尚不明確，仍建議進一步由專業人員進行諮詢及評估，此類型 CCHS 患

	者稱為多丙胺酸重複擴增變異 (polyalanine repeat expansion mutation, PARM)；而其餘約 8-10% 患者，則帶有非多丙胺酸重複擴增變異 (non-polyalanine repeat expansion mutation, NPARM)，如單點突變或缺失型突變，此類變異為此檢測平台之檢測極限。
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

(10) 腎小管發育不全(RTD)基因檢測	
檢驗項目	腎小管發育不全(RTD)相關基因 AGT 之 c.857-619_1269+243delinsTTGCC TTGC 大片段基因缺失篩檢
檢體種類 ／採集	血液；需使用含 EDTA 抗凝血劑之採血管且無凝固現象。
檢體體積	全血 2~3 mL 不可少於 1 mL。
檢體保存	採血管檢體保存於 2-8°C。
運送條件	檢體 2-8°C 下低溫冷藏運送。
檢驗儀器	Thermal Cycler (梯度聚合酶連鎖反應器 ABI Veriti)
原理	採用 Gap-PCR 的原理，針對國人最常見的 AGT 基因特定突變點(c.857-619_1269+243delinsTTGCCTTGC)的兩側與裡面設計引子進行 PCR 反應，再依據 PCR 產物的大小來判斷是否具 AGT 基因 c.857-619_1269+243delinsTTGC CTTGC 缺失。
參考區間	不具 AGT 基因 c.857-619_1269+243delinsTTGCCTTGC 缺失。
報告時效	10 天
臨床意義	腎小管發育不全(renal tubular dysgenesis；簡稱 RTD)是一種染色體隱性遺傳疾病，該病患者通常在胎兒時期即出現症狀，包括羊水過少，進而導致胎兒壓迫性畸形，而在出生前死亡，或在出生後因呼吸衰竭而死亡；即使接受治療，因腎功能嚴重下降，患童也很少能存活至兒童期。台灣地區主要為 AGT 基因之 c.857-619_1269+243delins TTGCCTTGC 大片段基因缺失，造成腎素-血管收縮素系統(renin-angiotensin system)受損而導致 RTD 疾病。
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

3. 送檢注意事項：

3.1 檢體注意事項

- (1) 檢體在室溫不得超過 8 小時，請於 2-8°C 低溫冷藏保存。

(2) 運送過程中，避免不必要的震盪或搖晃，避免檢體破裂或影響其品質，運送過程檢體需在 2-8°C 下低溫冷藏運送。

(3) 請注意檢體使用完整無破裂密蓋之容器，裝入夾鏈袋封好。

3.2 同意書注意事項

(1) 基本資料是否填寫完整。

(2) 院所資料是否填寫完整。

3.3 檢體上確實有可供識別之資訊（檢體識別碼），以利辨識。

3.4 本單位保留檢體拒收、退件、複檢、加測、重測與否之權力。

4. 檢體拒收/退件：

4.1 檢體拒收/退件原則：

(1) 檢體無標示或標示不全。

(2) 檢體量不足。(血液檢體量至少 1 mL；血片檢體應至少點滿 3 個血點，正反兩面均勻滲透並且沒有汙損。)

(3) 採檢容器不符(血液應為 EDTA 管；血片應為 Perkin Elmer 226 型號血片)。

(4) 檢體種類不符。

(5) 檢體容器破損或滲漏致檢體量不足或檢體汙損而導致汙染。

(6) 血液檢體有凝固現象。

(7) 同意書與檢體缺其中一件。

(8) 檢體採檢日距實驗室收件日差異 14 天以上。

4.2 檢體退件流程：如檢體不符規定，本單位將依所制定之流程進行檢體狀態異常通知及退件。

(1) 由單位人員填寫「檢體狀態異常通知單」。

(2) 傳真「檢體狀態異常通知單」至客戶，並電話確認是否收到。

- (3) 請客戶在「檢體狀態異常通知單」上「送檢單位回覆」處回覆，再傳回本單位以確認後續處理。

5. 檢體加測/重測：

5.1 SMN1 及 SMN2 基因檢測(MLPA& Real-time PCR&空間排列錯置風險)、FMR1 基因 CGG 重複次數檢測、葉酸代謝基因(MTHFR)檢測、感覺性聽損基因檢測、藥害性聽損基因檢測、先天中樞性換氣不足症候群基因檢測、腎小管發育不全(RTD)基因檢測：本單位收件後將保留血液/血片檢體三週，可於此期間重測檢驗項目。

6. 檢驗結果通報：

6.1 SMN1 及 SMN2 基因檢測(MLPA & Real-time PCR &空間排列錯置風險)：

(1) 當檢測結果如下或依各醫院之需求，本單位人員會進行通報：

a. 成人

a-a $SMN1 \leq 1$

a-b 具空間排列錯置位點變異

b. 醫院特殊需求

6.2 FMR1 基因 CGG 重複次數檢測：

(1) 當檢測結果如下或依各醫院之需求，本單位人員會進行通報：

a. FXS 準突變型/全突變型

b. 醫院特殊需求

6.3 葉酸代謝基因檢測(MTHFR)：

(1) 當檢測結果如下或依各醫院之需求，本單位人員會進行通報：

a. 葉酸代謝異常高風險

b. 醫院特殊需求

6.4 感覺性聽損基因檢測、

- (1) 當檢測結果如下或依各醫院之需求，本單位人員會進行通報：
 - a. *GJB2* c.109G>A、*GJB2* c.235delC、*SLC26A4* c.919-2A>G、*SLC26A4* c.2168A>G、*OTOF* c.5098G>C 同型/異型合子基因型
 - b. *MTRNR1* m.1555A>G 異常基因型
 - c. 醫院特殊需求

6.5 藥害性聽損基因檢測

- (1) 當檢測結果如下或依各醫院之需求，本單位人員會進行通報：
 - a. *MTRNR1* m.1555A>G 異常基因型
 - b. 醫院特殊需求

6.6 先天中樞性換氣不足症候群基因檢測

- (1) 當檢測結果如下或依各醫院之需求，本單位人員會進行通報：
 - a. GCN 重複數有異常擴增
 - b. 醫院特殊需求

6.7 腎小管發育不全(RTD)基因檢測

- (2) 當檢測結果如下或依各醫院之需求，本單位人員會進行通報：
 - a. 具腎小管發育不全 *AGT* 基因 c.857-619_1269+243delins TTGCCTTGC 缺失
 - b. 醫院特殊需求

7. 檢體保存：

- 7.1 *SMN1* 及 *SMN2* 基因檢測(MLPA & Real-time PCR &空間排列錯置風險)、*FMR1* 基因 CGG 重複次數檢測、葉酸代謝基因(*MTHFR*)檢測、感覺性聽損基因檢測、藥害性聽損基因檢測、先天中樞性換氣不足症候群基因檢測、腎小管發育不全(RTD)基因檢測收件後將保留血液/血片檢體於 4°C 三週後銷毀。

8. 聯絡/申訴電話、收件時間及作業時間：

8.1 SMN1 及 SMN2 基因檢測 (MLPA & Real-time PCR &空間排列錯置風險)、FMR1 基因 CGG 重複次數檢測、葉酸代謝基因(MTHFR)檢測、感覺性聽損基因檢測、藥害性聽損基因檢測、先天中樞性換氣不足症候群基因檢測、腎小管發育不全(RTD)基因檢測：

(1) 聯絡/申訴電話：(02) 27951777／傳真：(02) 2795-5627

(2) 收件時間：週一至週六 9:00~18:00

(3) 作業時間：週一至週五 9:00~18:00

9. 參考資料：

9.1 臺大醫院基因醫學部－衛教百科

9.2 財團法人罕病基金會-罕見疾病一點通

9.3 SMA 組內部標準作業流程－內部文件

10. 附件：

10.1 同意書參照表單「(QF)」資料夾。

1. 前言：

訊聯基因數位股份有限公司技術研發處晶片組，負責進行訊聯基因數位股份有限公司以及其他客戶所需之檢驗項目，檢驗項目為胚胎著床前染色體篩檢、胚胎著床前染色體篩檢 SNP 附加分析、SNP+胚胎著床前染色體篩檢、染色體晶片篩檢。

我們的品質政策：落實品質、高質服務、進步創新

我們的品質目標：

- (1) 通過具公信力之外部專業機構評鑑。
- (2) 落實風險管理，定期執行檢測之風險因子監控與有效性評估。
- (3) 每年至少執行 1 次內部稽核與管理審查以檢視品質系統之運作。
- (4) 實驗室內部品質指標項目達成年度 KPI 要求。
- (5) 外部顧客滿意度達成年度 KPI 要求。
- (6) 實驗室改善計畫或預防與風險控管處理之提案及受理全年度達 5 件以上。
- (7) 人員每年參與內外部教育訓練與最新文獻分享。

2. 檢驗項目與檢體收集規定：

(1) 胚胎著床前染色體篩檢	
檢驗項目	檢測胚胎染色體是否有擴增或缺失片段。
檢體種類 ／採集	Embryonic biopsy samples (Blastomeres/Trophectoderm)
檢體體積	2~5 ul
檢體保存	檢體保存於-20°C。
運送條件	-20°C下冷凍運送。
檢驗儀器	Thermo Ion S5
原理	「胚胎著床前染色體篩檢」藉由高通量序與生物資訊分析進行檢測，可快速、高準確性、高解析度的檢測出胚胎染色體數目異常。簡單來說，「胚胎著床前染色體篩檢」產品將藉由次世代定序(NGS)技術 DNA 片段後進行大規模定序，比對標準序列再以分析軟體將其數值化，藉此判斷檢體有無染色體劑量增減之差異。
參考區間	正常染色體胚胎，經分析軟體判定第 1-22 號染色體為兩套，X、Y 染色體為一套；或者是第 1-22 號與 X 染色體為兩套，沒有 Y 染色體。
報告時效	3~10 個工作天
臨床意義	人類細胞由 23 對染色體組成，其中一半來自父親，一半來自母親。前 22 對是依染色體大小依序編號為 1 至 22 號的體染色體 (autosomes)。第 23 對則是帶有決定性別的性染色體 (sex chromosomes)。染色體變異可分為數目或結構異常，而染色體變異將會影響到成千上百個基因功能的喪失或異常表現，本檢測以 Thermo Ion S5 篩檢，應用次世代定序(NGS)技術對胚胎所有染色體進行全面性非整倍體(Aneuploidy)狀況的評估，可有效檢測染色體數目異常與微片段擴增/缺失等異常情形，但不包含完全性平衡轉位 (balanced translocation)、倒轉(inversion)或單親緣二倍體(uniparental disomy)、三倍以上多倍體(polyploidy)...等。以求篩選出著床率高，流產率低提高胚胎植入的成功率。Complex Abnormal 定義為其染色體 NGS 結果顯示具四組以上染色體屬非整倍體套數。
備註	送檢時須附上篩檢同意書和 worksheet。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

(2) 胚胎著床前染色體篩檢 SNP 附加分析	
檢驗項目	檢測胚胎染色體是否具有整倍數染色體異常情況
檢體種類 ／採集	Embryonic biopsy samples (Blastomeres/Trophectoderm)
檢體體積	2~5 ul
檢體保存	檢體保存於-20℃。
運送條件	-20℃下冷凍運送。
檢驗儀器	Thermo Ion S5
原理	「胚胎著床前染色體篩檢 SNP 附加分析」藉由高通量序與生物資訊分析進行檢測，可快速、高準確性的檢測出胚胎整倍數染色體異常。簡單來說，「胚胎著床前染色體篩檢 SNP 附加分析」產品將藉由 PCR 技術針對特定 SNP 位點擴增並以次世代定序(NGS)技術 DNA 片段後進行大規模定序，比對標準序列再以分析軟體將其數值化，藉此判斷檢體有無整倍數染色體異常。
參考區間	經平台軟體分析是否檢出整倍數染色體異常。
報告時效	WGA 完成後 3~10 個工作天
臨床意義	人類細胞由 23 對染色體組成，其中一半來自父親，一半來自母親。前 22 對是依染色體大小依序編號為 1 至 22 號的體染色體 (autosomes)。第 23 對則是帶有決定性別的性染色體 (sex chromosomes)。染色體變異可分為數目或結構異常，而染色體變異將會影響到成千上百個基因功能的喪失或異常表現，本檢測以 Thermo Ion S5 篩檢，應用次世代定序(NGS)技術對胚胎所有染色體進行整倍數染色體異常狀況的評估。以求篩選出著床率高，流產率低提高胚胎植入的成功率。
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

(3) SNP⁺胚胎著床前染色體篩檢	
檢驗項目	檢測胚胎染色體是否具有非整倍體、整倍數單倍體(Haploidy)及整倍數三倍體(Triploidy)之染色體異常情況
檢體種類 ／採集	Embryonic biopsy samples (Blastomeres/Trophectoderm)
檢體體積	2~5 ul
檢體保存	檢體保存於-20°C。
運送條件	-20°C下冷凍運送。
檢驗儀器	Illumina NextSeq2000/ Illumina Miseq
原理	「SNP ⁺ 胚胎著床前染色體篩檢」藉由高通量序與生物資訊分析進行檢測，可快速、高準確性、高解析度的檢測出胚胎染色體數目異常。簡單來說，「SNP ⁺ 胚胎著床前染色體篩檢」產品將藉由次世代定序(NGS)技術 DNA 片段後進行大規模定序，比對標準序列再以分析軟體將其數值化，藉此判斷檢體有無染色體劑量增減之差異及整倍數染色體異常。
參考區間	正常染色體胚胎，經分析軟體判定第 1-22 號染色體為兩套，X、Y 染色體為一套；或者是第 1-22 號與 X 染色體為兩套，沒有 Y 染色體；以及經平台軟體分析是否有偵測到單/三倍體或 AOH。
報告時效	3~10 個工作天
臨床意義	人類細胞由 23 對染色體組成，其中一半來自父親，一半來自母親。前 22 對是依染色體大小依序編號為 1 至 22 號的體染色體 (autosomes)。第 23 對則是帶有決定性別的性染色體 (sex chromosomes)。染色體變異可分為數目或結構異常，而染色體變異將會影響到成千上百個基因功能的喪失或異常表現，本檢測以 Illumina NextSeq2000/ Illumina Miseq 篩檢，應用次世代定序(NGS)技術對胚胎所有染色體進行全面性非整倍體(Aneuploidy)狀況的評估，可有效檢測染色體數目異常與微片段擴增/缺失等異常情形、整倍數單倍體(Haploidy)及整倍數三倍體(Triploidy)之染色體異常狀況的評估，但不包含完全性平衡轉位(balanced translocation)、倒轉(inversion)、少於整條染色體的短臂/長臂之雜合性缺失(Absence of heterozygosity, AOH)、單親異二體症(uniparental heterodisomy)及部分單親同二體症(uniparental isodisomy)...等。以求篩選出著床率高，流產率低提高胚胎植入的成功率。Complex Abnormal 定義為其染色體 NGS 結果顯示具四組以上染色體屬非整倍體套數。
備註	送檢時須附上篩檢同意書和 worksheet。

(4) 染色體晶片篩檢 (750K SNP Array)	
檢驗項目	檢測染色體是否有擴增或缺失片段。
檢體種類 ／採集	羊水：15 mL 無菌離心管或封口針筒 血液：需使用含 EDTA 抗凝血劑之採血管且無凝固現象。 組織：放置在可鎖蓋的無菌容器中，不需加入培養液或生理食鹽水。
檢體體積	羊水：至少 10 mL，經實驗室最後測量後不得少於 8 mL 血液：至少 1 mL 組織： (1) 臍帶：長度大於 1 cm。 (2) 胎盤(需包含 50 mg 絨毛膜)：體積大於 1 cm ³ 。 (3) 不接受完整胎兒和經過福馬林處理的組織檢體。
檢體保存	檢體保存於 2-8°C。
運送條件	2-8°C 下冷藏運送。
檢驗儀器	GeneChip® System 3000
原理	「染色體晶片篩檢」為結合生物晶片原理與統計學的檢測技術，此檢測可提供快速、高準確性與高解析度的染色體劑量分析。簡單來說，「染色體晶片篩檢」產品將雜合反應完成的微陣列晶片以晶片螢光掃描儀擷取螢光影像，再以分析軟體將其數值化進行分析。藉此判別待測檢體與標準檢體間有無染色體劑量增減之差異。
參考區間	正常男性，經分析軟體判定第 1-22 號染色體為兩套，X、Y 染色體為一套；正常女性，經分析軟體判定第 1-22 號與 X 染色體為兩套，沒有 Y 染色體。
報告時效	血液和羊水檢體：10 個工作天；組織檢體：20 個工作天
臨床意義	人類細胞由 23 對染色體組成，其中一半來自父親，一半來自母親。前 22 對是按染色體編號依序為 1 至 22 號的體染色體 (autosomes)。第 23 對則是帶有決定性別的性染色體 (sex chromosomes)。染色體變異可分為數目或結構異常，而染色體變異將會影響到成千上百個基因功能的喪失或異常表現，檢體以 Thermo Fisher Scientific 750K SNP array 篩檢，每條染色體的分析結果是以許多探針，針對偵測位點個別檢測再整合確認而得。本篩檢的目的在於對待檢檢體的染色體進行非整倍體 (Aneuploidy) 狀況及單親二體症 (UPD, Uniparental disomy)、大片的染色體雜合性欠缺 AOH (absence of heterozygosity) 的評估。然而，不論是標準的核型分析或此解析度下的晶片篩檢都無法測得染色體上非常小片段的基因套數變異。
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

(5) 染色體晶片篩檢 (HD SNP Array)	
檢驗項目	檢測染色體是否有擴增或缺失片段。
檢體種類 ／採集	羊水：15 mL 無菌離心管或封口針筒 血液：需使用含 EDTA 抗凝血劑之採血管且無凝固現象。 組織：放置在可鎖蓋的無菌容器中，不需加入培養液或生理食鹽水。
檢體體積	羊水：至少 10 mL，經實驗室最後測量後不得少於 8 mL 血液：至少 1 mL 組織： (1) 臍帶：長度大於 1 cm。 (2) 胎盤(需包含 50 mg 絨毛膜)：體積大於 1cm ³ 。 (3) 不接受完整胎兒和經過福馬林處理的組織檢體。
檢體保存	檢體保存於 2-8°C。
運送條件	2-8°C 下冷藏運送。
檢驗儀器	GeneChip® System 3000
原理	「染色體晶片篩檢」為結合生物晶片原理與統計學的檢測技術，此檢測可提供快速、高準確性與高解析度的染色體劑量分析。簡單來說，「染色體晶片篩檢」產品將雜合反應完成的微陣列晶片以晶片螢光掃描儀擷取螢光影像，再以分析軟體將其數值化進行分析。藉此判別待測檢體與標準檢體間有無染色體劑量增減之差異。
參考區間	正常男性，經分析軟體判定第 1-22 號染色體為兩套，X、Y 染色體為一套；正常女性，經分析軟體判定第 1-22 號與 X 染色體為兩套，沒有 Y 染色體。
報告時效	血液和羊水檢體：10 個工作天；組織檢體：20 個工作天
臨床意義	人類細胞由 23 對染色體組成，其中一半來自父親，一半來自母親。前 22 對是按染色體編號依序為 1 至 22 號的體染色體 (autosomes)。第 23 對則是帶有決定性別的性染色體 (sex chromosomes)。染色體變異可分為數目或結構異常，而染色體變異將會影響到成千上百個基因功能的喪失或異常表現，檢體以 Thermo Fisher Scientific HD SNP array 篩檢，每條染色體的分析結果是以許多探針，針對偵測位點個別檢測再整合確認而得。本篩檢的目的在於對待檢檢體的染色體進行非整倍體 (Aneuploidy) 狀況及單親二體症 (UPD, Uniparental disomy)、大片的染色體雜合性欠缺 AOH (absence of heterozygosity) 的評估。然而，不論是標準的核型分析或此解析度下的晶片篩檢都無法測得染色體上非常小片段的基因套數變異。
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

3. 送檢注意事項：

3.1 胚胎著床前染色體篩檢、胚胎著床前染色體篩檢 SNP 附加分析、SNP+胚胎著床前染色體篩檢、染色體晶片篩檢：

3.1.1 胚胎著床前染色體篩、胚胎著床前染色體篩檢 SNP 附加分析、SNP+胚胎著床前染色體篩檢送檢注意事項

- (1) 應為冷凍保存及運送。
- (2) 運送過程中，避免不必要的震盪或搖晃，避免檢體破裂或影響其品質，運送過程檢體需在-20°C下低溫冷凍運送。
- (3) 請注意檢體體積量過小，需放至 0.2 mL PCR tube 且置入 96 well plate 密封完全，並放入完整無破損密封容器中以-20°C冷凍方式進行運送。

3.1.2 染色體晶片(750K SNP Array)檢測、染色體晶片(HD SNP Array)檢測送檢注意事項：

- (1) 檢體種類及採檢容器：
羊水：封口針筒或 15 mL 無菌離心管
血液：含抗凝劑 EDTA 的採血管
組織：不需要生理實驗水或培養液的無菌空瓶
- (2) 檢體在室溫不得超過 8 小時，請於 2-8°C低溫冷藏保存。
- (3) 運送過程中，避免不必要的震盪或搖晃，避免檢體破裂或影響其品質，運送過程檢體需在 2-8°C下低溫冷藏運送。
- (4) 請注意檢體使用完整無破裂密蓋之容器，裝入夾鏈袋封好。

3.1.1 同意書上所需資訊請注意：

- (1) 基本資料是否填寫完整。
- (2) 院所資料是否填寫完整。
- (3) Biopsy samples 檢體編號是否填寫完整。

3.1.2 檢體上確實有可供識別之資訊（檢體識別碼），以利辨識。

3.1.3 本單位保留檢體拒收、退件、複檢、加測、重測與否之權力。

4. 檢體拒收/退件：

4.1 檢體拒收/退件原則：

4.1.1 胚胎著床前染色體篩檢、胚胎著床前染色體篩檢 SNP 附加分析、SNP+胚胎著床前染色體篩檢、染色體晶片篩檢：

- (1) 檢體無標示或標示不全。
- (2) 檢體種類不符。
- (3) 檢體容器破損或滲漏致檢體量不足。
- (4) 檢體未以正確溫層儲存或運送(胚胎著床前染色體篩檢、胚胎著床前染色體篩檢 SNP 附加分析、SNP+胚胎著床前染色體篩檢：需 2-8°C 低溫冷藏)。
- (5) 羊水檢體母血污染。
- (6) 羊水檢體不足 10 mL。
- (7) 血液檢體不足 1 mL。
- (8) 完整胎兒。
- (9) 經過福馬林處理的組織檢體。
- (10) 同意書檢測項目不符。

4.2 檢體退件流程：如檢體不符規定，本單位將依所制定之流程進行檢體狀態異常異常通知及退件。

4.2.1 胚胎著床前染色體篩檢、胚胎著床前染色體篩檢 SNP 附加分析、SNP+胚胎著床前染色體篩檢、染色體晶片篩檢：

- (1) 由本單位人員填寫「檢體狀態異常通知單」。
- (2) 將「檢體狀態異常通知單」寄至院所連絡窗口及業務。
- (3) 回覆內容填寫在「檢體狀態異常通知單」上以確認後續處理。

5. 檢體加測/重測：

5.1 胚胎著床前染色體篩檢、胚胎著床前染色體篩檢 SNP 附加分析、SNP+胚胎著床

前染色體篩檢：本單位收件後將保留 WGA DNA 一年，可於此期間重測檢驗項目。

5.2 染色體晶片篩檢檢測：本單位收件後將保留原位培養之羊水細胞、血液及組織三週，可於此期間重測檢驗項目。

6. 檢驗結果通報：

6.1 胚胎著床前染色體篩檢、胚胎著床前染色體篩檢 SNP 附加分析、SNP⁺胚胎著床前染色體篩檢：

6.1.1 當檢測結果如下或依各醫院之需求，本單位人員會進行通報：

(1) 醫院特殊需求

6.2 染色體晶片篩檢：

6.2.1 當檢測結果如下或依各醫院之需求，本單位人員會進行通報：

(1) 需抽取父母血液進行複檢

(2) 出現非整倍染色體套數

(3) 醫院特殊需求

7. 檢體保存：

7.1 胚胎著床前染色體篩檢、胚胎著床前染色體篩檢 SNP 附加分析、SNP⁺胚胎著床前染色體篩檢：收件後將保留 WGA DNA 一年。一年後依本單位「檢體儲存與銷毀作業程序」處理檢體。

7.2 染色體晶片篩檢：收件後將保留原位培養之羊水細胞、血液及組織三週。三週後依本單位「檢體儲存與銷毀作業程序」處理檢體。

8. 聯絡/申訴電話、收件時間及作業時間：

8.1 胚胎著床前染色體篩檢、胚胎著床前染色體篩檢 SNP 附加分析、SNP⁺胚胎著床前染色體篩檢、染色體晶片篩檢：

(1).聯絡/申訴電話：(02) 27951777／傳真：(02) 2795-5627

(2).收件時間：週一至週六 9:00~18:00

(3).作業時間：週一至週五 9:00~18:00

9. 參考資料：

9.1 臺大醫院基因醫學部－衛教百科

9.2 財團法人罕病基金會-罕見疾病一點通

9.3 晶片組內部標準作業流程－內部文件

10. 附件：

10.1 同意書參照表單「(QF)」資料夾。

1. 前言：

訊聯基因數位股份有限公司技術研發處 NIPT 組，負責進行訊聯基因數位股份有限公司以及其他客戶所需之檢驗項目，檢驗項目為非侵入性胎兒染色體檢測(NIPT)。

我們的品質政策：落實品質、高質服務、進步創新

我們的品質目標：

- (1) 通過具公信力之外部專業機構評鑑。
- (2) 落實風險管理，定期執行檢測之風險因子監控與有效性評估。
- (3) 每年至少執行 1 次內部稽核與管理審查以檢視品質系統之運作。
- (4) 實驗室內部品質指標項目達成年度 KPI 要求。
- (5) 外部顧客滿意度達成年度 KPI 要求。
- (6) 實驗室改善計畫或預防與風險控管處理之提案及受理全年度達 5 件以上。
- (7) 人員每年參與內外部教育訓練與最新文獻分享。

2. 檢驗項目與檢體收集規定：

(1) 唐氏症次世代定序篩檢(FFD)	
檢驗項目	三大染色體非整倍體異常疾病（唐氏症（T21）、愛德華氏症（T18）、巴陶氏症（T13）、21 號染色體單倍體症（M21）、18 號染色體單倍體症（M18）和 13 號染色體單倍體症（M13））的產前篩檢。
檢體種類／採集	血液；需使用專屬採血管-BCT™管。
檢體體積	全血 10 mL
檢體保存	檢體保存於 2-8°C。檢體在收集後 96 小時內，應將檢體離心後分裝血漿於冷凍儲存（-20°C）。
運送條件	2-8°C下冷藏運送。
檢驗儀器	Illumina NextSeq500/550
原理	根據研究指出，孕婦靜脈血漿中可檢測到胎兒的 DNA 資訊，且母體靜脈血漿中胎兒游離 DNA 含量約占全部游離 DNA 的 5-30%。因此，非侵入性胎兒染色體檢測（NIPT）技術透過抽取孕婦的靜脈血，對其血漿中所含有的胎兒 DNA 資訊，利用新一代定序技術和生物資訊學的方法進行分析，可篩檢胎兒患有三大染色體非整倍體異常疾病（唐氏症（T21）、愛德華氏症（T18）、巴陶氏症（T13）、21 號染色體單倍體症（M21）、18 號染色體單倍體症（M18）和 13 號染色體單倍體症（M13））之風險。
參考區間	Z 值在-3~+3 之間。
報告時效	10 個工作天。
臨床意義	正常人類細胞含有 23 對，共 46 條染色體，染色體的數目或結構不正常，個體就可能發生異常、畸形及疾病。以唐氏症為例，是由於胎兒體細胞多出一條第 21 號染色體所致。而其他常見的胎兒染色體異常疾病，還有愛德華氏症（多出一條第 18 號染色體）和巴陶氏症（多出一條第 13 號染色體），也會表現出智能障礙、生長發育遲緩、肢體畸形、特殊外觀和多重器官畸形等先天異常。NIPT 檢測使用 NGS（next generation sequencing）儀器比對已經建立的龐大核酸序列資料庫，利用大規模並行定序方式進行辨識，將其分門別類後，累計加總，計算出不同序號、不同部位染色體的出現數目或頻率，再以邏輯統計方式，分析出特定染色體來源的 DNA 片段是否超標；最後，利用分析程式運算出非整倍體與胚胎 DNA 含量，定義出上述疾病涵蓋染色體非整倍體的異常。
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

(2) Q 寶非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDO)	
檢驗項目	三大染色體非整倍體異常疾病（唐氏症（T21）、愛德華氏症（T18）、巴陶氏症（T13）、21 號染色體單倍體症（M21）、18 號染色體單倍體症（M18）和 13 號染色體單倍體症（M13））以及性染色體異常（透納氏症（45, X）、三 X 染色體症候群（47, XXX）、柯林菲特氏症（47, XXY）、47, XYY 症候群）的產前篩檢。
檢體種類 ／採集	血液；需使用專屬採血管-BCT™管。
檢體體積	全血 10 mL
檢體保存	檢體保存於 2-8°C。檢體在收集後 96 小時內，應將檢體離心後分裝血漿於冷凍儲存（-20°C）。
運送條件	2-8°C 下冷藏運送。
檢驗儀器	Illumina NextSeq500/550
原理	根據研究指出，孕婦靜脈血漿中可檢測到胎兒的 DNA 資訊，且母體靜脈血漿中胎兒游離 DNA 含量約占全部游離 DNA 的 5-30%。因此，非侵入性胎兒染色體檢測（NIPT）技術透過抽取孕婦的靜脈血，對其血漿中所含有的胎兒 DNA 資訊，利用新一代定序技術和生物資訊學的方法進行分析，可篩檢胎兒患有三大染色體非整倍體異常疾病（唐氏症（T21）、愛德華氏症（T18）、巴陶氏症（T13）、21 號染色體單倍體症（M21）、18 號染色體單倍體症（M18）和 13 號染色體單倍體症（M13））以及性染色體異常（透納氏症、三 X 染色體症候群、柯林菲特氏症、47, XYY 症候群）之風險。
參考區間	Z 值在 -3~+3 之間。
報告時效	10 個工作天。
臨床意義	<p>正常人類細胞含有 23 對，共 46 條染色體，染色體的數目或結構不正常，個體就可能發生異常、畸形及疾病。以唐氏症為例，是由於胎兒體細胞多出一條第 21 號染色體所致。而其他常見的胎兒染色體異常疾病，還有愛德華氏症（多出一條第 18 號染色體）和巴陶氏症（多出一條第 13 號染色體），也會表現出智能障礙、生長發育遲緩、肢體畸形、特殊外觀和多重器官畸形等先天異常。性染色體異常其致病原因是多一條或少一條性染色體，或者是增加/缺失某部分性染色體，最常見的有透納氏症、三 X 染色體症候群、柯林菲特氏症、47, XYY 症候群。</p> <p>NIPT 檢測使用 NGS（next generation sequencing）儀器比對已經建立的龐大核酸序列資料庫，利用大規模並行定序方式進行辨識，將其分門別類後，累計加總，計算出不同序號、不同部位染色體的出現數目或頻率，再以邏輯統計方式，分析出特定染色體來源的 DNA 片段是否超標；最後，利用</p>

	分析程式運算出非整倍體與胚胎 DNA 含量，定義出上述疾病涵蓋染色體非整倍體的異常。
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

(3) Q 寶 ^{Plus} 十四合一非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDP)/ Q 寶 ^{Plus+} 非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDK)	
檢驗項目	三大染色體非整倍體異常疾病（唐氏症（T21）、愛德華氏症（T18）、巴陶氏症（T13）、21 號染色體單倍體症（M21）、18 號染色體單倍體症（M18）和 13 號染色體單倍體症（M13））、性染色體異常（透納氏症（45, X）、三 X 染色體症候群（47, XXX）、柯林菲特氏症（47, XXY）、47, XYY 症候群）以及微小片段缺失（1p36 缺失症候群、2q33.1 缺失症候群、22q11 缺失症候群、LGS 症候群（8q24.11-q24.21 缺失）、貓哭症候群（5p15.33-p15.2 缺失）和天使/小胖威利症候群（15q11.2-q13.1 缺失））的產前篩檢。
檢體種類 ／採集	血液；需使用專屬採血管-BCT™ 管。
檢體體積	全血 10 mL
檢體保存	檢體保存於 2-8°C。檢體在收集後 96 小時內，應將檢體離心後分裝血漿於冷凍儲存（-20°C）。
運送條件	2-8°C 下冷藏運送。
檢驗儀器	Illumina NextSeq500/550
原理	根據研究指出，孕婦靜脈血漿中可檢測到胎兒的 DNA 資訊，且母體靜脈血漿中胎兒游離 DNA 含量約占全部游離 DNA 的 5-30%。因此，非侵入性胎兒染色體檢測（NIPT）技術透過抽取孕婦的靜脈血，對其血漿中所含有的胎兒 DNA 資訊，利用新一代定序技術和生物資訊學的方法進行分析，可篩檢胎兒患有三大染色體非整倍體異常疾病（唐氏症（T21）、愛德華氏症（T18）、巴陶氏症（T13）、21 號染色體單倍體症（M21）、18 號染色體單倍體症（M18）和 13 號染色體單倍體症（M13））、性染色體異常（透納氏症、三 X 染色體症候群、柯林菲特氏症、47, XYY 症候群），以及 3Mb 以上微小片段缺失異常（1p36 缺失症候群、2q33.1 缺失症候群、22q11 缺失症候群、LGS 症候群、貓哭症候群和天使/小胖威利症候群）之風險。
參考區間	Z 值在-3~+3 之間。
報告時效	10 個工作天。
臨床意義	正常人類細胞含有 23 對，共 46 條染色體，染色體的數目或結構不正常，個體就可能發生異常、畸形及疾病。以唐氏症為例，是由於胎兒體細胞多出一條第 21 號染色體所致。而其他常見的胎兒染色體異常疾病，還有愛德華氏症（多出一條第 18 號染色體）和巴陶氏症（多出一條第 13 號染色體），

	<p>也會表現出智能障礙、生長發育遲緩、肢體畸形、特殊外觀和多重器官畸形等先天異常。性染色體異常其致病原因是多一條或少一條性染色體，或者是增加/缺失某部分性染色體，最常見的有透納氏症、三 X 染色體症候群、柯林菲特氏症、47,XYY 症候群。微小片段缺失異常其致病原因為一段染色體有微片段遺失的症候群，此片段可能包含了數個以上之基因，但片段太小，無法被傳統染色體檢查所偵測，常見疾病有 1p36 缺失症候群、2q33.1 缺失症候群、22q11 缺失症候群、LGS 症候群、貓哭症候群和天使/小胖威利症候群。</p> <p>NIPT 檢測使用 NGS (next generation sequencing) 儀器比對已經建立的龐大核酸序列資料庫，利用大規模並行定序方式進行辨識，將其分門別類後，累計加總，計算出不同序號、不同部位染色體的出現數目或頻率，再以邏輯統計方式，分析出特定染色體來源的 DNA 片段是否超標；最後，利用分析程式運算出非整倍體與胚胎 DNA 含量，定義出上述疾病涵蓋染色體非整倍體的異常。</p>
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

<p align="center">(4) Q 寶^{Ultra} 非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDW) /Q 寶^{Plus} 三十八合一非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDM)</p>	
檢驗項目	<p>三大染色體非整倍體異常疾病(唐氏症(T21)、愛德華氏症(T18)、巴陶氏症(T13)、21 號染色體單倍體症(M21)、18 號染色體單倍體症(M18)和 13 號染色體單倍體症(M13))、性染色體異常(透納氏症(45, X)、三 X 染色體症候群(47, XXX)、柯林菲特氏症(47, XXY)、47,XYY 症候群、48,XXXX 症候群)、微小片段缺失(1p36 缺失症候群、2q33.1 缺失症候群、22q11 缺失症候群、LGS 症候群(8q24.11-q24.21 缺失)、貓哭症候群(5p15.33-p15.2 缺失)和天使/小胖威利症候群(15q11.2-q13.1 缺失))、染色體三體/單體異常(7 號染色體三倍體、8 號染色體三倍體、9 號染色體三倍體、14 號染色體三倍體、19 號染色體三倍體、20 號染色體三倍體、22 號染色體三倍體、21 號染色體單倍體、22 號染色體單倍體)，以及>10Mb 片段套數(CNV)異常(1p 部分缺失症候群、2q 部分缺失症候群、3p25→pter 缺失症候群、4q21→q31 缺失症候群、6q 部分缺失症候群、8p 部分缺失症候群、8p 部分擴增症候群、9p 部分擴增症候群、10p 部分擴增症候群、11q 部分缺失症候群、11q 部分擴增症候群、16p 部分擴增症候群、18p 部分缺失症候群、20p 擴增症候群)的產前篩檢。</p>
檢體種類 ／採集	血液；需使用專屬採血管-BCT™管。
檢體體積	全血 10 mL
檢體保存	檢體保存於 2-8°C。檢體在收集後 96 小時內，應將檢體離心後分裝血漿於

	冷凍儲存 (-20°C)。
運送條件	2-8°C下冷藏運送。
檢驗儀器	Illumina NextSeq500/550
原理	<p>根據研究指出，孕婦靜脈血漿中可檢測到胎兒的 DNA 資訊，且母體靜脈血漿中胎兒游離 DNA 含量約占全部游離 DNA 的 5-30%。因此，非侵入性胎兒染色體檢測 (NIPT) 技術透過抽取孕婦的靜脈血，對其血漿中所含有的胎兒 DNA 資訊，利用新一代定序技術和生物資訊學的方法進行分析，可篩檢胎兒患有三大染色體非整倍體異常疾病 (唐氏症 (T21)、愛德華氏症 (T18)、巴陶氏症 (T13)、21 號染色體單倍體症 (M21)、18 號染色體單倍體症 (M18) 和 13 號染色體單倍體症 (M13))、性染色體異常 (透納氏症、三 X 染色體症候群、柯林菲特氏症、47,XYY 症候群、48,XXXX 症候群)、3Mb 以上微小片段缺失異常 (1p36 缺失症候群、2q33.1 缺失症候群、22q11 缺失症候群、LGS 症候群、貓哭症候群和天使/小胖威利症候群)、染色體三體/單體異常(7 號染色體三倍體、8 號染色體三倍體、9 號染色體三倍體、14 號染色體三倍體、19 號染色體三倍體、20 號染色體三倍體、22 號染色體三倍體、21 號染色體單倍體、22 號染色體單倍體)，以及>10Mb 片段套數(CNV)異常(1p 部分缺失症候群、2q 部分缺失症候群、3p25→pter 缺失症候群、4q21→q31 缺失症候群、6q 部分缺失症候群、8p 部分缺失症候群、8p 部分擴增症候群、9p 部分擴增症候群、10p 部分擴增症候群、11q 部分缺失症候群、11q 部分擴增症候群、16p 部分擴增症候群、18p 部分缺失症候群、20p 擴增症候群)之風險。</p>
參考區間	Z 值在-3~+3 之間。
報告時效	10 個工作天。
臨床意義	<p>正常人類細胞含有 23 對，共 46 條染色體，染色體的數目或結構不正常，個體就可能發生異常、畸形及疾病。以唐氏症為例，是由於胎兒體細胞多出一條第 21 號染色體所致，其他常見的胎兒染色體異常疾病，還有愛德華氏症 (多出一條第 18 號染色體) 和巴陶氏症 (多出一條第 13 號染色體)，也會表現出智能障礙、生長發育遲緩、肢體畸形、特殊外觀和多重器官畸形等先天異常。另外染色體三體/單體異常為罕見體染色體異常，其致病原因是多一條或少一條體染色體。性染色體異常其致病原因是多一條或少一條性染色體，或者是增加/缺失某部分性染色體，最常見的有透納氏症、三 X 染色體症候群、柯林菲特氏症、47,XYY 症候群。微小片段缺失異常其致病原因為一段染色體有微片段遺失的症候群，此片段可能包含了數個以上之基因，但片段太小，無法被傳統染色體檢查所偵測，常見疾病有 1p36 缺失症候群、2q33.1 缺失症候群、22q11 缺失症候群、LGS 症候群、貓哭症候群和天使/小胖威利症候群。>10Mb 片段套數(CNV)異常致病原因為片段染色體缺失或重複，其病情和症狀嚴重程度取決於缺失/重複的大小和位</p>

	<p>置及其片段涵蓋的基因，部分缺失/重複症候群經常出現的特徵包括發育遲緩、智能障礙、行為問題特殊外觀等。</p> <p>NIPT 檢測使用 NGS (next generation sequencing) 儀器比對已經建立的龐大核酸序列資料庫，利用大規模並行定序方式進行辨識，將其分門別類後，累計加總，計算出不同序號、不同部位染色體的出現數目或頻率，再以邏輯統計方式，分析出特定染色體來源的 DNA 片段是否超標；最後，利用分析程式運算出非整倍體與胚胎 DNA 含量，定義出上述疾病涵蓋染色體非整倍體的異常。</p>
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

(5) 唐氏症次世代定序篩檢(FFA)	
檢驗項目	三大染色體非整倍體異常疾病 (唐氏症 (T21)、愛德華氏症 (T18)、巴陶氏症 (T13)、21 號染色體單倍體症 (M21)、18 號染色體單倍體症 (M18) 和 13 號染色體單倍體症 (M13)) 的產前篩檢。
檢體種類 ／採集	血液；需使用專屬採血管-BCT™管。
檢體體積	全血 10 mL
檢體保存	檢體保存於 2-8°C。檢體在收集後 96 小時內，應將檢體離心後分裝血漿於冷凍儲存 (-20°C)。
運送條件	2-8°C 下冷藏運送。
檢驗儀器	Illumina NextSeq2000
原理	根據研究指出，孕婦靜脈血漿中可檢測到胎兒的 DNA 資訊，且母體靜脈血漿中胎兒游離 DNA 含量約占全部游離 DNA 的 5-30%。因此，非侵入性胎兒染色體檢測 (NIPT) 技術透過抽取孕婦的靜脈血，對其血漿中所含有的胎兒 DNA 資訊，利用新一代定序技術和生物資訊學的方法進行分析，可篩檢胎兒患有三大染色體非整倍體異常疾病 (唐氏症 (T21)、愛德華氏症 (T18)、巴陶氏症 (T13)、21 號染色體單倍體症 (M21)、18 號染色體單倍體症 (M18) 和 13 號染色體單倍體症 (M13)) 之風險。
參考區間	第 21、18、13 號染色體 Z 值在 -5~+3.5 之間。
報告時效	10 個工作天。
臨床意義	正常人類細胞含有 23 對，共 46 條染色體，染色體的數目或結構不正常，個體就可能發生異常、畸形及疾病。以唐氏症為例，是由於胎兒體細胞多出一條第 21 號染色體所致。而其他常見的胎兒染色體異常疾病，還有愛德華氏症 (多出一條第 18 號染色體) 和巴陶氏症 (多出一條第 13 號染色體)，也會表現出智能障礙、生長發育遲緩、肢體畸形、特殊外觀和多重器官畸

	形等先天異常。NIPT 檢測使用 NGS (next generation sequencing) 儀器比對已經建立的龐大核酸序列資料庫，利用大規模並行定序方式進行辨識，將其分門別類後，累計加總，計算出不同序號、不同部位染色體的出現數目或頻率，再以邏輯統計方式，分析出特定染色體來源的 DNA 片段是否超標；最後，利用分析程式運算出非整倍體與胚胎 DNA 含量，定義出上述疾病涵蓋染色體非整倍體的異常。
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

(6) Q 寶非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAO)	
檢驗項目	三大染色體非整倍體異常疾病 (唐氏症 (T21)、愛德華氏症 (T18)、巴陶氏症 (T13)、21 號染色體單倍體症 (M21)、18 號染色體單倍體症 (M18) 和 13 號染色體單倍體症 (M13))、性染色體異常 (透納氏症 (45, X)、三 X 染色體症候群 (47, XXX)、柯林菲特氏症 (47, XXY)、47, XYY 症候群)，以及染色體非整倍體異常 (1 號染色體、2 號染色體、3 號染色體、4 號染色體、5 號染色體、6 號染色體、7 號染色體、8 號染色體、9 號染色體、10 號染色體、11 號染色體、12 號染色體、14 號染色體、15 號染色體、16 號染色體、17 號染色體、19 號染色體、20 號染色體、22 號染色體) 的產前篩檢。
檢體種類 / 採集	血液；需使用專屬採血管-BCT™ 管。
檢體體積	全血 10 mL
檢體保存	檢體保存於 2-8°C。檢體在收集後 96 小時內，應將檢體離心後分裝血漿於冷凍儲存 (-20°C)。
運送條件	2-8°C 下冷藏運送。
檢驗儀器	Illumina NextSeq2000
原理	根據研究指出，孕婦靜脈血漿中可檢測到胎兒的 DNA 資訊，且母體靜脈血漿中胎兒游離 DNA 含量約占全部游離 DNA 的 5-30%。因此，非侵入性胎兒染色體檢測 (NIPT) 技術透過抽取孕婦的靜脈血，對其血漿中所含有的胎兒 DNA 資訊，利用新一代定序技術和生物資訊學的方法進行分析，可篩檢胎兒患有三大染色體非整倍體異常疾病 (唐氏症 (T21)、愛德華氏症 (T18)、巴陶氏症 (T13)、21 號染色體單倍體症 (M21)、18 號染色體單倍體症 (M18) 和 13 號染色體單倍體症 (M13))、性染色體異常 (透納氏症、三 X 染色體症候群、柯林菲特氏症、47, XYY 症候群)，以及染色體非整倍體異常 (1 號染色體、2 號染色體、3 號染色體、4 號染色體、5 號染色體、6 號染色體、7 號染色體、8 號染色體、9 號染色體、10 號染色體、11 號染色體、12 號染色體、14 號染色體、15 號染色體、16 號染色體、17

	號染色體、19 號染色體、20 號染色體、22 號染色體) 之風險。
參考區間	第 21、18、13 號染色體 Z 值在-5~+3.5 之間。 其他體染色體(第 21、18、13 號染色體之外)及性染色體 Z 值在-5~+5 之間。
報告時效	10 個工作天。
臨床意義	<p>正常人類細胞含有 23 對，共 46 條染色體，染色體的數目或結構不正常，個體就可能發生異常、畸形及疾病。以唐氏症為例，是由於胎兒體細胞多出一條第 21 號染色體所致。而其他常見的胎兒染色體異常疾病，還有愛德華氏症(多出一條第 18 號染色體)和巴陶氏症(多出一條第 13 號染色體)，也會表現出智能障礙、生長發育遲緩、肢體畸形、特殊外觀和多重器官畸形等先天異常。另外染色體三體/單體異常為罕見體染色體異常，其致病原因是多一條或少一條體染色體。性染色體異常其致病原因是多一條或少一條性染色體，或者是增加/缺失某部分性染色體，最常見的有透納氏症、三 X 染色體症候群、柯林菲特氏症、47,XYY 症候群。</p> <p>NIPT 檢測使用 NGS (next generation sequencing) 儀器比對已經建立的龐大核酸序列資料庫，利用大規模並行定序方式進行辨識，將其分門別類後，累計加總，計算出不同序號、不同部位染色體的出現數目或頻率，再以邏輯統計方式，分析出特定染色體來源的 DNA 片段是否超標；最後，利用分析程式運算出非整倍體與胚胎 DNA 含量，定義出上述疾病涵蓋染色體非整倍體的異常。</p>
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

(7) Q 寶^{Plus+}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAK)	
檢驗項目	<p>三大染色體非整倍體異常疾病(唐氏症(T21)、愛德華氏症(T18)、巴陶氏症(T13)、21 號染色體單倍體症(M21)、18 號染色體單倍體症(M18)和 13 號染色體單倍體症(M13))、性染色體異常(透納氏症(45, X)、三 X 染色體症候群(47, XXX)、柯林菲特氏症(47, XXY)、47,XYY 症候群、48,XXXX 症候群)、微小片段缺失(1p36 缺失症候群、2q33.1 缺失症候群、22q11 缺失症候群、LGS 症候群(8q24.11-q24.21 缺失)、貓哭症候群(5p15.33-p15.2 缺失)和天使/小胖威利症候群(15q11.2-q13.1 缺失))，以及染色體非整倍體異常(1 號染色體、2 號染色體、3 號染色體、4 號染色體、5 號染色體、6 號染色體、7 號染色體、8 號染色體、9 號染色體、10 號染色體、11 號染色體、12 號染色體、14 號染色體、15 號染色體、16 號染色體、17 號染色體、19 號染色體、20 號染色體、22 號染色體)的產前篩檢。</p>
檢體種類 ／採集	血液；需使用專屬採血管-BCT™管。

檢體體積	全血 10 mL
檢體保存	檢體保存於 2-8°C。檢體在收集後 96 小時內，應將檢體離心後分裝血漿於冷凍儲存 (-20°C)。
運送條件	2-8°C 下冷藏運送。
檢驗儀器	Illumina NextSeq2000
原理	根據研究指出，孕婦靜脈血漿中可檢測到胎兒的 DNA 資訊，且母體靜脈血漿中胎兒游離 DNA 含量約占全部游離 DNA 的 5-30%。因此，非侵入性胎兒染色體檢測 (NIPT) 技術透過抽取孕婦的靜脈血，對其血漿中所含有的胎兒 DNA 資訊，利用新一代定序技術和生物資訊學的方法進行分析，可篩檢胎兒患有三大染色體非整倍體異常疾病 (唐氏症 (T21)、愛德華氏症 (T18)、巴陶氏症 (T13)、21 號染色體單倍體症 (M21)、18 號染色體單倍體症 (M18) 和 13 號染色體單倍體症 (M13))、性染色體異常 (透納氏症、三 X 染色體症候群、柯林菲特氏症、47,XYY 症候群、48,XXXX 症候群)、以及染色體非整倍體異常 (1 號染色體、2 號染色體、3 號染色體、4 號染色體、5 號染色體、6 號染色體、7 號染色體、8 號染色體、9 號染色體、10 號染色體、11 號染色體、12 號染色體、14 號染色體、15 號染色體、16 號染色體、17 號染色體、19 號染色體、20 號染色體、22 號染色體)，以及 3 Mb 以上微小片段缺失異常 (1p36 缺失症候群、2q33.1 缺失症候群、22q11 缺失症候群、LGS 症候群、貓哭症候群和天使/小胖威利症候群) 之風險。
參考區間	第 21、13 號染色體 Z 值在 -5~+3.5 之間。 第 18 號染色體 Z 值在 -5~+4.5 之間。 其他體染色體 (第 21、18、13 號染色體之外) 及性染色體 Z 值在 -5~+5 之間。
報告時效	10 個工作天。
臨床意義	正常人類細胞含有 23 對，共 46 條染色體，染色體的數目或結構不正常，個體就可能發生異常、畸形及疾病。以唐氏症為例，是由於胎兒體細胞多出一條第 21 號染色體所致。而其他常見的胎兒染色體異常疾病，還有愛德華氏症 (多出一條第 18 號染色體) 和巴陶氏症 (多出一條第 13 號染色體)，也會表現出智能障礙、生長發育遲緩、肢體畸形、特殊外觀和多重器官畸形等先天異常。另外染色體三體/單體異常為罕見體染色體異常，其致病原因是多一條或少一條體染色體。性染色體異常其致病原因是多一條或少一條性染色體，或者是增加/缺失某部分性染色體，最常見的有透納氏症、三 X 染色體症候群、柯林菲特氏症、47,XYY 症候群。微小片段缺失異常其致病原因為一段染色體有微片段遺失的症候群，此片段可能包含了數個以上之基因，但片段太小，無法被傳統染色體檢查所偵測，常見疾病有 1p36 缺失症候群、2q33.1 缺失症候群、22q11 缺失症候群、LGS 症候群、貓哭症候群和天使/小胖威利症候群。

	NIPT 檢測使用 NGS (next generation sequencing) 儀器比對已經建立的龐大核酸序列資料庫，利用大規模並行定序方式進行辨識，將其分門別類後，累計加總，計算出不同序號、不同部位染色體的出現數目或頻率，再以邏輯統計方式，分析出特定染色體來源的 DNA 片段是否超標；最後，利用分析程式運算出非整倍體與胚胎 DNA 含量，定義出上述疾病涵蓋染色體非整倍體的異常。
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

(8) Q 寶^{Ultra} 非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAW)	
檢驗項目	三大染色體非整倍體異常疾病 (唐氏症 (T21)、愛德華氏症 (T18)、巴陶氏症 (T13)、21 號染色體單倍體症 (M21)、18 號染色體單倍體症 (M18) 和 13 號染色體單倍體症 (M13))、性染色體異常 (透納氏症 (45, X)、三 X 染色體症候群 (47, XXX)、柯林菲特氏症 (47, XXY)、47, XYY 症候群、48, XXXX 症候群)、微小片段缺失 (1p36 缺失症候群、2q33.1 缺失症候群、22q11 缺失症候群、LGS 症候群 (8q24.11-q24.21 缺失)、貓哭症候群 (5p15.33-p15.2 缺失) 和天使/小胖威利症候群 (15q11.2-q13.1 缺失))、染色體非整倍體異常 (1 號染色體、2 號染色體、3 號染色體、4 號染色體、5 號染色體、6 號染色體、7 號染色體、8 號染色體、9 號染色體、10 號染色體、11 號染色體、12 號染色體、14 號染色體、15 號染色體、16 號染色體、17 號染色體、19 號染色體、20 號染色體、22 號染色體)，以及 >10Mb 片段套數(CNV)異常的產前篩檢。
檢體種類 ／採集	血液；需使用專屬採血管-BCT™管。
檢體體積	全血 10 mL
檢體保存	檢體保存於 2-8°C。檢體在收集後 96 小時內，應將檢體離心後分裝血漿於冷凍儲存 (-20°C)。
運送條件	2-8°C 下冷藏運送。
檢驗儀器	Illumina NextSeq2000
原理	根據研究指出，孕婦靜脈血漿中可檢測到胎兒的 DNA 資訊，且母體靜脈血漿中胎兒游離 DNA 含量約占全部游離 DNA 的 5-30%。因此，非侵入性胎兒染色體檢測 (NIPT) 技術透過抽取孕婦的靜脈血，對其血漿中所含有的胎兒 DNA 資訊，利用新一代定序技術和生物資訊學的方法進行分析，可篩檢胎兒患有三大染色體非整倍體異常疾病 (唐氏症 (T21)、愛德華氏症 (T18)、巴陶氏症 (T13)、21 號染色體單倍體症 (M21)、18 號染色體單倍體症 (M18) 和 13 號染色體單倍體症 (M13))、性染色體異常 (透納氏症、三 X 染色體症候群、柯林菲特氏症、47, XYY 症候群、48, XXXX 症

	候群)、3 Mb 以上微小片段缺失異常 (1p36 缺失症候群、2q33.1 缺失症候群、22q11 缺失症候群、LGS 症候群、貓哭症候群和天使/小胖威利症候群)、染色體非整倍體異常 (1 號染色體、2 號染色體、3 號染色體、4 號染色體、5 號染色體、6 號染色體、7 號染色體、8 號染色體、9 號染色體、10 號染色體、11 號染色體、12 號染色體、14 號染色體、15 號染色體、16 號染色體、17 號染色體、19 號染色體、20 號染色體、22 號染色體), 以及>10Mb 片段套數(CNV)異常之風險。
參考區間	第 21、13 號染色體 Z 值在-5~+3.5 之間。 第 18 號染色體 Z 值在-5~+4.5 之間。 其他體染色體(第 21、18、13 號染色體之外)及性染色體 Z 值在-5~+5 之間。
報告時效	10 個工作天。
臨床意義	<p>正常人類細胞含有 23 對, 共 46 條染色體, 染色體的數目或結構不正常, 個體就可能發生異常、畸形及疾病。以唐氏症為例, 是由於胎兒體細胞多出一條第 21 號染色體所致, 其他常見的胎兒染色體異常疾病, 還有愛德華氏症 (多出一條第 18 號染色體) 和巴陶氏症 (多出一條第 13 號染色體), 也會表現出智能障礙、生長發育遲緩、肢體畸形、特殊外觀和多重器官畸形等先天異常。另外染色體三體/單體異常為罕見體染色體異常, 其致病原因是多一條或少一條體染色體。性染色體異常其致病原因是多一條或少一條性染色體, 或者是增加/缺失某部分性染色體, 最常見的有透納氏症、三 X 染色體症候群、柯林菲特氏症、47,XYY 症候群。微小片段缺失異常其致病原因為一段染色體有微片段遺失的症候群, 此片段可能包含了數個以上之基因, 但片段太小, 無法被傳統染色體檢查所偵測, 常見疾病有 1p36 缺失症候群、2q33.1 缺失症候群、22q11 缺失症候群、LGS 症候群、貓哭症候群和天使/小胖威利症候群。>10Mb 片段套數(CNV)異常致病原因為片段染色體缺失或重複, 其病情和症狀嚴重程度取決於缺失/重複的大小和位置及其片段涵蓋的基因, 部分缺失/重複症候群經常出現的特徵包括發育遲緩、智能障礙、行為問題特殊外觀等。</p> <p>NIPT 檢測使用 NGS (next generation sequencing) 儀器比對已經建立的龐大核酸序列資料庫, 利用大規模並行定序方式進行辨識, 將其分門別類後, 累計加總, 計算出不同序號、不同部位染色體的出現數目或頻率, 再以邏輯統計方式, 分析出特定染色體來源的 DNA 片段是否超標; 最後, 利用分析程式運算出非整倍體與胚胎 DNA 含量, 定義出上述疾病涵蓋染色體非整倍體的異常。</p>
備註	送檢時須附上篩檢同意書。

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

3. 送檢注意事項：

唐氏症次世代定序篩檢(FFD)、Q 寶非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDO)、Q 寶^{Plus}十四合一非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDP)、Q 寶^{Plus}三十八合一非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDM)、Q 寶^{Plus+}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDK)、Q 寶^{Ultra}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDW)、唐氏症次世代定序篩檢(FFA)、Q 寶非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAO)、Q 寶^{Plus+}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAK)和 Q 寶^{Ultra}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAW)檢測項目：

(1) 送檢注意事項：

- a. 檢體在室溫不得超過 96 小時，請於 2-8°C 保存。
- b. 運送過程中，避免不必要的震盪或搖晃，避免檢體破裂或影響其品質，運送過程檢體需在 2-8°C 下低溫冷藏運送。
- c. 請注意檢體使用專屬採血管-BCT™ 管，裝入夾鏈袋封好。

(2) 同意書上所需資訊請注意：

- a. 基本資料是否填寫完整。
- b. 院所資料是否填寫完整。
- c. 檢體上確實有可供識別之資訊（檢體識別碼），以利辨識。
- d. 本單位保留檢體拒收、退件、複檢、加測、重測與否之權力。

4. 檢體拒收/退件：

4.1 檢體拒收原則：

4.1.1 唐氏症次世代定序篩檢(FFD)、Q 寶非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDO)、唐氏症次世代定序篩檢(FFA)和 Q 寶非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAO)具有以下任一項情況，不適合進行 NIPT 檢測，建議進行非 NIPT 檢測：

- (1) 雙(多)胞胎。
- (2) 多胞胎妊娠部分萎縮。
- (3) 孕婦曾接受過移植手術、細胞治療。

- (4) 孕婦一年內接受過異體輸血。
- (5) 孕婦患有腫瘤（良性子宮肌瘤除外）。
- (6) 孕婦與其丈夫具有染色體異常。
- (7) 超音波重大結構異常，心臟缺陷、腸胃道阻塞、其他腎臟泌尿道異常和胎兒水腫。

4.1.2 Q 寶^{Plus} 十四合一非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDP)、

Q 寶^{Plus} 三十八合一非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDM)、

Q 寶^{Plus+}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDK)、Q 寶^{Ultra}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDW)、Q 寶^{Plus+}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAK)和 Q 寶^{Ultra}

非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAW)具有以下任一項情況，不適合進行 NIPT 檢測，建議進行非 NIPT 檢查：

- (1) 多胞胎。
- (2) 多胞胎妊娠部分萎縮。
- (3) 孕婦曾接受過移植手術、細胞治療。
- (4) 孕婦一年內接受過異體輸血。
- (5) 孕婦患有腫瘤（良性子宮肌瘤除外）。
- (6) 孕婦與其丈夫具有染色體異常。
- (7) 超音波重大結構異常，心臟缺陷、腸胃道阻塞、其他腎臟泌尿道異常和胎兒水腫。

4.2 檢體退件原則

4.2.1 唐氏症次世代定序篩檢(FFD)、Q 寶非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDO)、Q 寶^{Plus} 十四合一非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDP)、Q 寶^{Plus} 三十八合一非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDM)、Q 寶^{Plus+}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDK)、Q 寶^{Ultra}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDW)、唐氏症次世代定序篩檢(FFA)、Q 寶非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAO)、Q 寶^{Plus+}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAK)和 Q 寶^{Ultra}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAW)檢測

項目具有以下任一項情況，需重新採血方能繼續檢測：

- (1) 檢體無標示或標示不全。
- (2) 檢體與客戶同意書上受檢人資訊不相符。
- (3) 採檢容器不符（應為專屬採血管-BCT™管）或有破損情況。
- (4) 檢體容器破損或滲漏致檢體量不足。
- (5) 檢體種類不符。
- (6) 血漿分離後為嚴重溶血。
- (7) 抽血日至實驗室收檢日超過 96 小時。(因檢體須送至位於台北市的創源分生實驗室，故建議抽血後即通知訊聯做調度安排，避免檢體逾期風險)
- (8) 檢體有凝血或凍融現象。
- (9) 血漿分離管數不足 3 管。
- (10) 受檢者懷孕週數小於 10 週。

4.2.2 檢體退件流程：如檢體不符規定，本單位將依所制定之流程進行檢體狀態異常通知及退件。

- (1) 由本單位人員填寫「檢體狀態異常通知單」。
- (2) 傳真「檢體狀態異常通知單」至客戶，並電話確認是否收到。
- (3) 請客戶在「檢體狀態異常通知單」上「送檢單位回覆」處回覆，再傳回本單位以確認後續處理。

5. 檢體加測/重測：

5.1 5 唐氏症次世代定序篩檢(FFD)、Q 寶非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDO)、Q 寶^{Plus} 十四合一非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDP)、Q 寶^{Plus} 三十八合一非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDM)、Q 寶^{Plus+}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDK)、Q 寶^{Ultra} 非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDW)、唐氏症次世代定序篩檢(FFA)、Q 寶非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAO)、Q 寶^{Plus+}非侵入性

胎兒染色體篩檢(FFAK)和 Q 寶^{Ultra} 非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAW)將保留血漿檢體三週，可重測檢驗項目。

6. 檢驗結果通報：

6.1 唐氏症次世代定序篩檢(FFD)、唐氏症次世代定序篩檢(FFA)

(1) 當檢測結果如下或依各醫院之需求，本單位人員會進行通報：

- a. 第 13 號染色體異常。
- b. 第 18 號染色體異常。
- c. 第 21 號染色體異常。
- d. 醫院特殊需求。

6.2 Q 寶非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDO)

(1) 當檢測結果如下或依各醫院之需求，本單位人員會進行通報：

- a. 第 13 號染色體異常。
- b. 第 18 號染色體異常。
- c. 第 21 號染色體異常。
- d. 性染色體異常。
- e. 醫院特殊需求。

6.3 Q 寶^{Plus} 十四合一非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDP)/ Q 寶^{Plus+}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDK)

(1) 當檢測結果如下或依各醫院之需求，本單位人員會進行通報：

- a. 第 13 號染色體異常。
- b. 第 18 號染色體異常。
- c. 第 21 號染色體異常。
- d. 性染色體異常。
- e. 微小片段缺失異常。
- f. 醫院特殊需求。

6.4 Q寶^{Plus}三十八合一非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDM)/ Q寶^{Ultra}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDW)

(1) 當檢測結果如下或依各醫院之需求，本單位人員會進行通報：

- a. 第 13 號染色體異常。
- b. 第 18 號染色體異常。
- c. 第 21 號染色體異常。
- d. 性染色體異常。
- e. 微小片段缺失異常。
- f. 染色體三體/單體異常。
- g. >10Mb 片段套數(CNV)異常。
- h. 醫院特殊需求。

6.5 Q寶非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAO)

(1) 當檢測結果如下或依各醫院之需求，本單位人員會進行通報：

- a. 第 13 號染色體異常。
- b. 第 18 號染色體異常。
- c. 第 21 號染色體異常。
- d. 性染色體異常。
- e. 染色體非整倍體異常。
- f. 醫院特殊需求。

6.6 Q寶^{Plus+}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAK)

(1) 當檢測結果如下或依各醫院之需求，本單位人員會進行通報：

- a. 第 13 號染色體異常。
- b. 第 18 號染色體異常。
- c. 第 21 號染色體異常。
- d. 性染色體異常。
- e. 染色體非整倍體異常。

- f. 微小片段缺失異常。
- g. 醫院特殊需求。

6.7 Q 寶^{Ultra} 非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAW)

- (1) 當檢測結果如下或依各醫院之需求，本單位人員會進行通報：
 - a. 第 13 號染色體異常。
 - b. 第 18 號染色體異常。
 - c. 第 21 號染色體異常。
 - d. 性染色體異常。
 - e. 微小片段缺失異常。
 - f. 染色體非整倍體異常。
 - g. >10Mb 片段套數(CNV)異常。
 - h. 醫院特殊需求。

7. 檢體保存：

7.1 唐氏症次世代定序篩檢(FFD)、Q 寶非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDO)、Q 寶^{Plus} 十四合一非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDP)、Q 寶^{Plus} 三十八合一非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDM)、Q 寶^{Plus+}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDK)、Q 寶^{Ultra} 非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDW)、唐氏症次世代定序篩檢(FFA)、Q 寶非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAO)、Q 寶^{Plus+}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAK)和 Q 寶^{Ultra} 非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAW)：檢體在收集後 96 小時內，將檢體離心後分裝血漿於冷凍儲存 (-20°C)。

8. 聯絡/申訴電話、收件時間及作業時間：

8.1 唐氏症次世代定序篩檢(FFD)、Q 寶非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDO)、Q 寶^{Plus} 十四合一非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDP)、Q 寶^{Plus} 三十八合一非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDM)、Q 寶^{Plus+}非侵入性胎兒染色體篩檢

(FFDK)、Q 寶^{Ultra}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDW)、唐氏症次世代定序篩檢(FFA)、Q 寶非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAO)、Q 寶^{Plus+}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAK)和 Q 寶^{Ultra}非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAW)：

- (1) 聯絡/申訴電話：(02) 27951777／傳真：(02) 2795-5627
- (2) 收件時間：週一至週六 9:00~18:00
- (3) 作業時間：週一至週五 9:00~18:00

9. 參考資料：

- 9.1 財團法人罕病基金會-罕見疾病一點通
- 9.2 NIPT 組內部標準作業流程－內部文件

10. 附件：

- 10.1 同意書參照表單「(QF)」資料夾

1. 前言：

訊聯基因數位股份有限公司技術研發處癌症篩檢組，負責進行訊聯基因數位股份有限公司以及其他客戶所需之檢驗項目，檢驗項目為孕知因安心版。

我們的品質政策：落實品質、高質服務、進步創新


我們的品質目標：

- (1) 通過具公信力之外部專業機構評鑑。
- (2) 落實風險管理，定期執行檢測之風險因子監控與有效性評估。
- (3) 每年至少執行 1 次內部稽核與管理審查以檢視品質系統之運作。
- (4) 實驗室內部品質指標項目達成年度 KPI 要求。
- (5) 外部顧客滿意度達成年度 KPI 要求。
- (6) 實驗室改善計畫或預防與風險控管處理之提案及受理全年度達 5 件以上。
- (7) 人員每年參與內外部教育訓練與最新文獻分享。

2. 檢驗項目與檢體收集規定：

(1) 孕知因安心版	
檢驗項目	<p style="text-align: center;">檢測下述平台涵蓋基因、位點是否帶有致病性(Pathogenic/Likely Pathogenic)變異</p> <p style="text-align: center;">次世代定序平台檢測涵蓋基因</p> <p>AAAS、ABCA12、ABCA4、ABCB11、ABCB4、ABCC6、ABCC8、ABCD1、ACAD9、ACADM、ACADS、ACADSB、ACADVL、ACAT1、ACOX1、ACSF3、ADA、ADAMTS2、ADGRG1、AGA、AGL、AGPS、AGXT、AIRE、ALDH3A2、ALDH7A1、ALDOB、ALG6、ALMS1、ALPL、AMH、AMHR2、AMT、AP1S1、AQP2、AR、ARG1、ARSA、ARSB、ASL、ASNS、ASPA、ASS1、ATM、ATP6V1B1、ATP7A、ATP7B、ATP8B1、ATRX、BBS1、BBS10、BBS12、BBS2、BBS4、BBS9、BCHE、BCKDHA、BCKDHB、BCS1L、BLM、BRIP1、BSND、BTD、BTK、CANT1、CAPN3、CASQ2、CBS、CC2D1A、CDH23、CEP290、CERKL、CFTR、CHM、CHRNE、CHRNA3、CIITA、CLN3、CLN5、CLN6、CLN8、CLRN1、CNGA3、CNGB3、COL11A2、COL4A3、COL4A4、COL4A5、COL7A1、CPS1、CPT1A、CPT2、CRB1、CTNS、CTSC、CTSD、CTSK、CYBA、CYBB、CYP11B1、CYP11B2、CYP17A1、CYP19A1、CYP1B1、CYP21A2、CYP27A1、CYP27B1、DBT、DCLRE1C、DDB2、DHCR7、DHDDS、DKC1、DLD、DMD、DNAH5、DNAI1、DNAI2、DNAL1、DOK7、DPYD、DYSF、EDA、EDAR、EIF2AK3、EIF2B5、IKBKAP、EMD、ERCC2、ERCC3、ERCC4、ERCC5、ERCC6、ERCC8、ESCO2、ETFA、ETFB、ETFDH、ETHE1、EVC、EVC2、EXOSC3、EYS、F11、F2、F8、F9、FAH、FAM161A、FANCA、FANCC、FANCG、FH、FKRP、FKTN、G6PC、G6PD、GAA、GALC、GALE、GALK1、GALNS、GALNT3、GALT、GAMT、GBA、GBE1、GCDH、GCH1、GDF5、GFM1、GH1、GHRHR、GJB1、GJB2、GJB3、GJB6、GLA、GLB1、GLDC、GLE1、GNE、GNPTAB、GNPTG、GNS、GORAB、GP1BA、GP1BB、GP9、GRHPR、GUCY2D、GUSB、HADHA、HADHB、HAX1、HBA1、HBA2、HBB、HEXA、HEXB、HFE、HFE2、HGD、HGSNAT、HLCS、HMGCL、HMOX1、HOGA1、HPD、HPS1、HPS3、HPS4、HSD17B3、HSD17B4、HSD3B2、HYLS1、IDS、IDUA、IL2RG、ITGB3、IVD、KCNJ11、LAMA2、LAMA3、LAMB3、LAMC2、LCA5、LDLR、LDLRAP1、LHCGR、LIFR、LIPA、LIPH、LOXHD1、LPL、LRPPRC、LYST、MAN2B1、MAT1A、MCCC1、MCCC2、MCOLN1、MECP2、MED17、MEFV、MESP2、MFSD8、MKKS、MKS1、MLC1、MLYCD、MMAA、MMAB、MMACHC、MMADHC、MOCS1、MPI、MPL、MPV17、MRE11、MTHFR、MTM1、MTRR、MTTP、MUT、MYO15A、MYO7A、NAGLU、NAGS、NBN、NDRG1、NDUFAF5、</p>

	<p>NDUFS4、NDUFS6、NEB、NEU1、NLRP7、NPC1、NPC2、NPHP1、NPHS1、NPHS2、NR0B1、NR2E3、NTRK1、OAT、OCRL、OPA3、OTC、PAH、PANK2、PC、PCCA、PCCB、PCDH15、PDHA1、PDHB、PEPD、PET100、PEX1、PEX10、PEX12、PEX2、PEX6、PEX7、PFKM、PHGDH、PIGN、PKHD1、PLA2G6、PMM2、PNPO、POLG、POLH、POMGNT1、POR、PPT1、PREPL、PROP1、PRPS1、PSAP、PTS、PUS1、PYGM、RAB23、RAG1、RAG2、RAPSN、RARS2、RDH12、RLBP1、RMRP、RNASEH2C、RPE65、RPGRIP1L、RS1、RTEL1、SACS、SAMD9、SAMHD1、SBDS、SEPSECS、SERPINA1、SGCA、SGCB、SGCD、SGCG、SGSH、SLC12A3、SLC12A6、SLC17A5、SLC19A2、SLC22A5、SLC25A13、SLC25A15、SLC25A20、SLC26A2、SLC26A3、SLC26A4、SLC35A3、SLC37A4、SLC39A4、SLC3A1、SLC45A2、SLC4A11、SLC6A8、SLC7A7、SLC7A9、SMARCAL1、SMN1、SMPD1、SRD5A2、ST3GAL5、STAR、STRC、SUCLA2、SUMF1、SURF1、TAT、TCIRG1、TECPR2、TFR2、TGM1、TH、TMC1、TMEM216、TPO、TPP1、TREX1、TRIM32、TRIM37、TRMU、TSEN54、TSFM、TSHB、TSHR、TTC37、TTN、TPA、TYMP、TYR、TYRP1、UGT1A1、UPB1、USH1C、USH2A、VPS13A、VPS13B、VPS45、VPS53、VRK1、VSX2、VWF、WAS、WISP3、WNT10A、WRN、XPA、XPC、ZFYVE26</p> <p>非次世代定序平台檢測範圍</p> <p>FMR1 基因 CGG 重複次數檢測、感覺性聽損基因檢測(OTOFC.5098G>C 及 MTRNR1 (12s rRNA) m.1555A>G)、腎小管發育不全(RTD)基因檢測(AGT c.857-619_1269+243delinsTTGCCTTGC)、SMN1 及 SMN2 基因檢測 (Real-time PCR)</p>
<p>檢體種類 ／採集</p>	<p>血液；需使用含 EDTA 抗凝血劑之採血管且無凝固現象。</p>
<p>檢體體積</p>	<p>2 管全血，皆 2~3 mL 不可少於 2 mL</p>
<p>檢體保存</p>	<p>檢體保存於 2-8°C。</p>
<p>運送條件</p>	<p>2-8°C 下低溫冷藏運送。</p>
<p>檢驗儀器</p>	<p>Thermo Ion S5 LightCycler 480 Real time PCR Instrument ABI 3500 Genetic Analyzer 與 ABI 3500XL Genetic Analyzer Thermal Cycler (梯度聚合酶連鎖反應器 ABI Veriti)</p>
<p>原理</p>	<p>「孕知因安心版」藉由高通量定序與生物資訊分析進行檢測，可快速、高準確性、高解析度的檢測重大隱性遺傳疾病之帶因者。簡單來說，帶因者是指雖然本身健康，但帶有與隱性遺傳疾病相關基因突變的人。故本檢測藉由次世代定序(NGS)技術 DNA 片段後進行大規模定序，經由分析軟體找出變異位點，並主要根據 ClinVar 人類基因變異資料庫進行註釋以判讀其</p>

	<p>是否為帶因者。本檢測次世代定序平台以 14044 段擴增子(Amplicon)覆蓋 420 個基因外顯子，以篩檢特定變異熱點(hotspot)，並針對致病性 (Pathogenic/Likely Pathogenic)基因變異，其類型包括單核苷酸變異(single nucleotide variant, SNV)、小片段插入/缺失(insertion/deletion, indel)、HBA1 與 HBA2 基因特定缺失進行分析。</p> <p>針對 NGS 平台未涵蓋之臨床重要基因變異之偵測，以 Taqman 探針法、Real-time PCR、毛細管電泳等平台進行檢測，變異包括: FMR1 CGG expansion、OTOF c.5098G>C、MTRNR1 (12s rRNA) m.1555A>G、SMN1 copy number variation、AGT c.857-619_1269+243delinsTTGCCTTGC，請參閱 SMA 組 SMN1 及 SMN2 基因檢測 (Real-time PCR)、FMR1 基因 CGG 重複次數檢測、感覺神經性聽損基因檢測(OTOF c.5098G>C 及 12s rRNA m.1555A>G)、腎小管發育不全(RTD)基因檢測。</p>
<p>參考區間</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. 本檢測次世代定序平台涵蓋之基因未發生致病性(Pathogenic/Likely Pathogenic)變異 2. FMR1 基因 CGG 重複次數為<45 次 3. OTOF 基因、MTRNR1 (12s rRNA)基因無 OTOF c.5098G>C 或 MTRNR1 (12s rRNA) m.1555A>G 變異 4. AGT 基因無 AGT c.857-619_1269+243delinsTTGCCTTGC 之缺失 5. SMN1 基因應無缺失
<p>報告時效</p>	<p>20 個工作天。</p>
<p>臨床意義</p>	<p>人體內每個基因皆以一對（即兩個）的型式存在，一個來自父親，一個來自母親。隱性遺傳疾病其致病模式為該對致病基因要兩個同時皆無法正常運作時，才會表現臨床異常表徵。帶因者係指體內與疾病相關的該對致病基因中，有一個是異常或失效，但另一個是正常的，故這些人在成長過程通常不會有因為該疾病所引起的健康問題。然而，帶因者可能將其異常的基因傳給下一代，故其生育風險較高。如果父母親同時為同一種疾病的帶因者，小孩就可能因同時遺傳到父母雙方的異常基因而患病。</p>
<p>備註</p>	<p>送檢時須附上篩檢同意書。</p> <p>安心版偵測標的位點清單請由以下 QR code 連結。</p> 

*檢驗費用依合約標示之價格所定。

3. 送檢注意事項：

3.1 檢體注意事項

- (1) 檢體在室溫不得超過 8 小時，請於 2-8°C 低溫冷藏保存。
- (2) 運送過程中，避免不必要的震盪或搖晃，避免檢體破裂或影響其品質，運送過程檢體需在 2-8°C 下低溫冷藏運送。
- (3) 請注意檢體使用完整無破裂密蓋之容器，裝入夾鏈袋封好。

3.2 同意書注意事項

- (1) 基本資料是否填寫完整。
- (2) 院所資料是否填寫完整。

3.3 檢體上確實有可供識別之資訊（檢體識別碼），以利辨識。

3.4 本單位保留檢體拒收、退件、複檢、加測、重測與否之權力。

4. 檢體拒收/退件：

4.1 檢體拒收/退件原則：

- (1) 檢體無標示或標示不全。
- (2) 檢體量不足(血液檢體量至少 2 mL)。
- (3) 採檢容器不符(血液應為 EDTA 管)。
- (4) 檢體種類不符。
- (5) 檢體容器破損或滲漏致檢體量不足或檢體汙損而導致汙染。
- (6) 血液檢體有凝固現象。
- (7) 同意書與檢體缺其中一件。
- (8) 檢體採檢日距實驗室收件日差異 14 天以上。

4.2 檢體退件流程：如檢體不符規定，本單位將依所制定之流程進行檢體狀態異常通知及退件。

- (1) 由單位人員填寫「檢體狀態異常通知單」。
- (2) 傳真「檢體狀態異常通知單」至客戶，並電話確認是否收到。
- (3) 請客戶在「檢體狀態異常通知單」上「送檢單位回覆」處回覆，再傳回本單位以確認後續處理。

5. 檢體加測/重測：

5.1 孕知因安心版：本單位收件後將保留血液檢體三週，可於此期間重測檢驗項目。

6. 檢驗結果通報：

6.1 孕知因安心版：

(1) 當檢測結果如下或依各醫院之需求，本單位人員會進行通報：

- a. 異型合子
- b. 同型合子
- c. 特殊基因狀況：當 CFTR 基因檢出 polyT、polyTG 結果，需於同時檢出 c.350G>A 方可一起出具於報告。
- d. 醫院特殊需求

7. 檢體保存：

7.1 孕知因安心版收件後將保留血液檢體於 4°C 三週後銷毀。

8. 聯絡/申訴電話、收件時間及作業時間：

8.1 孕知因安心版：

- (1) 聯絡/申訴電話：(02) 27951777 / 傳真：(02) 2795-5627
- (2) 收件時間：週一至週六 9:00~18:00
- (3) 作業時間：週一至週五 9:00~18:00

9. 參考資料：

- 9.1 財團法人罕病基金會-罕見疾病一點通
- 9.2 癌症篩檢組內部標準作業流程－內部文件

10. 附件：

10.1 同意書參照表單「(QF)」資料夾。