

SMA 基因檢驗送檢須知

※檢驗說明：

脊髓性肌肉萎縮症(Spinal muscular atrophy, 簡稱 SMA)是一種體染色體隱性遺傳的疾病，發生率約為萬分之一，帶因率約為 1/40 ~ 1/60。依據文獻報告，約有 95 % 的 SMA 患者係因 SMN1 基因發生缺失突變而致病。本檢驗係利用國內外最新的 MLPA 技術進行 SMA 基因檢驗，此檢驗技術具有準確性高、再現性高及快速的優點，大幅改善其他傳統技術偽陽性高，準確度低的問題，準確度高達 98% 以上。在美、英、荷蘭、以色列等國的知名醫學中心，早已認定 MLPA 技術為 SMA 基因檢驗的標準技術(Gold Standard)。本單位 SMA 基因檢驗同時通過「國民健康署遺傳疾病基因檢驗機構」評核及「全國認證基金會(TAF)醫學實驗室(ISO15189)」之認證。

※ 檢體種類、條件、表單填寫及送檢方式：

檢體種類	送檢條件	保存及運送條件
血液	成人 1-3 ml 全血，新生兒約 1-2 ml，裝於含有 EDTA 抗凝血劑的採血管(CBC 管)中，搖晃均勻，避免凝血。	採檢後 48 小時內以室溫保存送檢；超過 48 小時者，以低溫保存送檢。
羊水	約 2-10 ml，置於無菌針筒，將抽取時的針筒之針頭及推筒處用 3M 膠布貼妥，固定於保麗龍運送盒中，以防運送過程中脫落。	
臍帶血	約 1-2 ml，裝於含有 EDTA 抗凝血劑的採血管(CBC 管)中(搖晃均勻，避免凝血)。	
培養細胞	細胞培養長滿整個 T25 培養瓶，以 trypsin 處理使細胞解離後收集於 15 ml 離心管中。	
絨毛或流產物組織	約 1-5 mg，置於內含培養液或生理食鹽水之無菌容器運送。	
◇表單填寫：請受檢者填妥「脊髓性肌肉萎縮症(SMA)基因檢驗同意書」。 ◇送檢方式：檢體併同基因檢驗同意書，由送檢單位包裝妥當，以快遞方式(必要時需冷藏)寄送至本單位，運費到付。 ◇收檢時間：週一至週五 AM 09:00 ~ PM 04:00(國定及例假日不收件)。 ◇寄送地址：(100)台北市中正區林森南路 10-1 號 1 樓 基因飛躍生命科學實驗室 收。		

※檢體的拒收或退件原則：(未達收件標準之檢體，本院會以電話聯絡檢體的後續處置方式。)

- 1 檢體量不足或檢體儲存方式錯誤。
- 2 檢體品質不良，包括血液凝血或溶血；胎兒絨毛、羊水或臍帶血有母血或母體組織污染。
- 3 檢驗項目標示不明、檢體未標示、標籤脫落或送檢單受檢者與檢體標示名稱不符等。
- 4 送檢單位要求取消檢驗。

※檢驗費用及報告時程：(符合國民健康署補助標準者，依照核定金額減免)

檢驗項目	建議收費價格	報告時程
基因劑量分析/MLPA 分析_SMN1/SMN2 缺失型(血液)	NT\$ 2,500 元/人	5-7 工作天
全基因密碼區定序_SMN1 基因(血液)	NT\$ 10,000 元/人	2 週
SMA 基因檢驗_已知突變型_產前胎兒	NT\$ 6,500 元/人	5-7 工作天

※檢驗標的及侷限性：

1. 檢驗標的:SMN1 和 SMN2 基因拷貝數分析，經臨床評估必要時，可另進行 SMN1 基因密碼區定序，確認致病突變點。基因參考序列: SMN1(NG_008691.1; NM_000344.4; NP_000335.1), SMN2(NG_008728.1; NM_017411.4; NP_059107.1)
2. 檢驗侷限性:少數帶因者帶有 2 套的 SMN1 基因皆位於同一條染色體上，而另一條則無 SMN1 基因，此種狀況會導致檢測結果呈現偽陰性(檢驗結果為非帶因者，但實際為帶因者)。少數 SMA 患者屬於複合型異合子突變(Compound heterozygote)，即帶有基因內的突變(intragenic mutations)，此突變類型亦無法利用此方式檢出，必須分析 SMN1 基因密碼區的序列。約 2 % 的 SMA 第一型患者屬於新發生突變(de novo mutation)，其父母接受帶因者篩檢時，可能僅有一位會被確認為帶因者，另一位則為正常。
3. 為確保檢驗品質及準確度，若遇檢體不良(如檢體量不足、凝血、溶血、羊水污染)時，將請受檢者重新採檢。
4. 本檢驗為實驗室參考國際的文獻及方法所開發的檢驗項目(LDTS)，結果可供醫師臨床參考，相關諮詢請洽遺傳諮詢人員或專科醫師。

本院將確實遵守「個人資料保護法」，妥善取得、使用及管理受檢者的個人資料及檢驗結果

若有任何問題，歡迎洽詢服務專線：02-33931030

傳真號碼：02-33931077

脊髓性肌肉萎縮症(SMA)基因檢驗同意書

檢體編號：_____

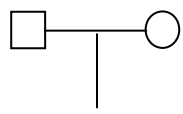
(以下由採檢單位填寫)

☐自費案

☐補助案

病歷號碼		採檢日期	年 月 日	送檢日期	年 月 日
送檢單位		聯絡電話		送檢醫師	
報告寄送地址、單位及收件人					
電子郵件(E-mail)					
檢體種類	☐ 全血 2 ml ☐ 絨毛 ☐ 羊水 5-10 ml ☐ 臍血 ☐ 其他 (請註明_____)				

個案基本資料：(以下由受檢者本人親自填寫，若受檢者未成年則由法定代理人填寫)

姓 名		生 日	年 月 日	身份證號或 統一證號	
聯絡電話		性 別	☐ 女 ☐ 男	國 籍 (本國籍免填)	
地 址	☐ ☐ ☐ 縣 鄉鎮 村 路 市 區市 里 鄰 街 段 巷 弄 號 樓				
備 註	· 是否曾生過脊髓性肌肉萎縮症患者？ ☐ 否 ☐ 是 · 家族是否有脊髓性肌肉萎縮症病史？ ☐ 否 ☐ 是 (若有家族病史者，請畫遺傳圖譜於右欄) · 本人是否為孕婦？ ----- ☐ 否 ☐ 是 【若為孕婦則懷孕次數(含此次)：_____； 懷孕週數為 _____ 週；最後月經日：_____年____月____日】 · 配偶是否做過 SMA 檢驗？ ----- ☐ 否 ☐ 是 【若有則配偶姓名：_____； 配偶檢驗結果： ☐ 正常 ☐ 帶因者 SMN1:SMN2 = _____】			備註欄(族譜)	
					

本人委請 貴院施行脊髓性肌肉萎縮症(SMA)基因檢驗，已充分了解並同意以下事項：

- 一、 脊髓性肌肉萎縮症(Spinal muscular atrophy, SMA)是一種體染色體隱性遺傳疾病，在國內其帶因率約為 2 % 左右。依據文獻報告，約有 95-98%的 SMA 患者係因兩條染色體上的 SMN1 基因同時發生缺失或轉換突變而致病的。
- 二、 本檢驗係利用目前國內外文獻發表最準確之 MLPA 方法來檢驗 SMN1 基因套數。但對於下列罕見之突變情況，仍無法判斷及檢出：
 - (1) 約 1.5% 帶有二套 SMN1 基因的受檢者，其 SMN1 基因皆位於同一條第 5 號染色體上，而另一條染色體則無 SMN1 基因，亦屬於 SMA 帶因者。此種狀況會導致檢驗結果呈現偽陰性。
 - (2) 極少數 SMA 帶因者的突變屬於 SMN1 基因內的突變(intragenic mutations)，此類突變無法利用此項技術檢驗出。
 - (3) 約 2 %的 SMA 第一型患者屬於自發突變(de novo mutation)。其父母接受篩檢時，僅有一位被確認為帶因者，另一位則為正常。
- 三、 為確保檢驗品質及準確度，若遇檢體不良(如檢體量不足、凝血、溶血)時，將請受檢者重新採檢。
- 四、 基因檢驗因有上述侷限性，故檢驗結果之準確率約為 95-98 %，結果可供醫師臨床診斷依據，相關諮詢請洽遺傳諮詢人員或專科醫師。
- 五、 本人已充分了解基因檢驗之內容、準確度及侷限性，並同意進行本項檢驗。
- 六、 檢驗結果完成後，剩餘 DNA 檢體將依檢驗單位規範保存、使用或丟棄。

(以下由檢驗單位填寫)

收檢人員簽章		日期		☐ 立案 ☐ 補件 ☐ 退件	備註	
--------	--	----	--	---	----	--