

威廉斯氏症候群基因檢驗送檢須知
Williams-Beuren syndrome, 7q11.23 deletion)

◎ 基因檢驗說明：

99%的威廉斯氏症患者致病原因為染色體 7q11.23 區域的 ELN 基因發生缺失(microdeletion)，患者會有心血管方面的異常(彈性蛋白動脈異常、周邊肺動脈及主動脈狹窄及高血壓)、臉部外觀異常、結締組織異常、智能發展異常、認知及人格異常及內分泌異常等。本檢驗以 MLPA 方法分析 7q11.23 區域有否發生基因缺失/重複的變化。

◎檢體種類、表單填寫及送檢方式：

受檢對象	檢體種類	保存及運送條件
一般成人	2~3 ml 全血，置於含 EDTA 抗凝劑之採血管，混合均勻。	48 小時內以室溫保存運送；超過 48 小時者，請以冷藏保存運送。
胎兒 產前診斷	羊水(5 ~ 10 ml)，置於無菌針筒。針頭處用 3M 膠布貼緊以防運送過程中脫落。	
	絨毛(10mg 以上)，以乾淨之瓶子或管子，浸泡於生理食鹽水或培養液密封運送。	
	臍帶血(1 ~ 2ml)：置於含 EDTA 抗凝劑之採血管，混合均勻。	
◇表單填寫：請受檢者填妥「個案紀錄單」及「威廉斯氏症候群基因檢驗同意書」 ◇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。 ◇收件時間：週一至週五 AM 09:00 ~ PM 05:00(國定及例假日不收件)。 ◇寄送地址：(10050)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(不含掛號費及採檢技術費)	備註
威廉斯氏症候群 MLPA 分析	3,000 元/人	
產前胎兒 MLPA 分析	5,000 元/胎兒	
※報告時程：本單位自收到檢體起 7 個工作天，完成報告簽發，若遇檢體須進行細胞培養時，則報告時程會延長至 3-5 週。 ※付款方式：(長期配合單位可採月結方式付款) 匯款/轉帳：台灣銀行城中分行(銀行代號：004) 045-001-120358 戶名：基因飛躍科技股份有限公司		

◎ 檢驗之標的及侷限性：

1. MLPA 技術可以快速檢查特定染色體區域是否發生基因缺失或重複型變異，但仍有以下之侷限性：
 - (1) 若突變屬於倒轉、平衡轉位、單點或小片段缺失、插入突變，則無法利用 MLPA 技術檢測出來。
 - (2) 基因探針僅針對染色體上的特定目標區域進行分析，非探針目標區域之變異無法測得。
 - (3) 若分析之檢體發生「低比例之鑲嵌型」(low level mosaicism)變異時，則以此檢驗方法無法檢出。
2. 本檢驗結果僅供醫師臨床研究參考，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