

細胞基因體晶片送檢須知



※細胞基因體晶片檢驗說明：

本分析採用國際細胞基因體晶片協會(International Standard Cytogenomic Array Consortium, 簡稱 ISCA)設計的寡核苷酸基因晶片(Oligonucleotide array)系統, 該晶片上包含六萬探針點, 專門用於分析人類第 1-23 對染色體套數、基因體微小片段缺失或重複, 為現今國際公認的標準晶片系統。目前全球使用 ISCA 晶片系統的實驗室已超過上百個, 資料庫累計達 32,000 多筆人類基因體的 CNC 資料, 包括正常變異型(benign copy number variation)、致病的變異型(pathogenic copy number variation)及尚未確認的變異型(uncertain copy number variation), 可提供作為晶片分析判讀的參考。檢測適用對象包含懷孕中的胎兒、懷疑有染色體或基因體異常的新生兒、兒童、青少年及成人個案。

※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
羊水	羊水(~15 ml), 置於無菌針筒(進口品牌為佳, 如 Terumo)。針頭處用 3M 膠布貼緊以防運送過程中脫落。	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。
血液	成人 2-3 ml 全血、新生兒或臍帶血 2-3 ml, 置於含 EDTA 抗凝劑之採血管, 混合均勻。	
絨毛、流產物組織	10~50 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「細胞基因體晶片檢驗同意書」。

◇送檢方式: 檢體併同「細胞基因體晶片檢驗同意書」(第一聯), 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。

◇送檢時間: 快遞取件時間為週一至週五 AM 09:00 ~ PM 05:00(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, 例如褐色羊水、紅色羊水、血液凝血、血液溶血或抗凝劑不符。
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：

檢驗項目(檢體種類)	建議收費價格	備註
產前基因體晶片檢驗(羊水、絨毛、臍帶血)	NT\$ 18,000 元/人	
產後基因體晶片(新生兒)檢驗(血液)	NT\$ 16,000 元/人	

※報告時程: 本單位自收到檢體起 10~14 個工作日, 完成報告簽發, 若遇檢體須進行細胞培養時, 則報告時程須延長至 3~4 週(若檢驗報告為異常或須父母親抽血確認者, 則先以傳真及電話通知)。

※檢驗之標的及侷限性：

1. 基因體晶片檢驗可偵測染色體上的特定位置是否發生非平衡(imbalance)的變化。本分析使用之基因體晶片是在染色體上等間距(~60kb)設計基因探針, 涵蓋 23 對染色體結構區域, 解析度可達 240kb, 此外, 更針對近五百種已知的染色體異常疾病區域、染色體中節區域、染色體端粒區域、FISH 探針區域等, 設計較高密度的探針, 使解析度可達 48kb。
2. 傳統染色體分析(G-banding)可偵測染色體數量及結構上的異常, 然受限於光學顯微鏡的解析度, 低於 5Mb 以下的染色體細微變化就無法檢出。目前搭配細胞基因體晶片檢驗可提高染色體分析的解析度達 10~100 倍以上, 屬於目前最先進的染色體分析技術, 亦可針對特定染色體微小缺失或重複異常的疾病進行分析。
3. 由於晶片分析是利用紅、綠螢光分別標定待測檢體與正常檢體的基因, 再進行紅綠螢光強度比較分析, 因此只能判讀出相對增加或相對減少的基因訊號, 無法偵測染色體平衡轉位、單親同源異常或單一基因的疾病的異常, 且非探針區域或極細微的染色體變化, 亦無法由晶片分析發現。
4. 少數由晶片發現之基因體缺失或重複的變異, 若未刊載於文獻或資料庫中, 以致無法確認其致病與否時, 需再檢查雙親以確認該變異是否具臨床意義。

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訊及檢驗結果。

若有任何問題, 歡迎洽詢服務專線: 02-33931030 Fax: 02-33931077