

脊髓小腦萎縮症基因檢驗送檢須知

認證標章

※脊髓小腦萎縮症基因檢驗說明：

脊髓小腦萎縮症(Spinocerebellar Ataxia, 簡稱 SCA)是一種染色體顯性的遺傳疾病,患者會有神經元退化之症狀。目前為止,SCA 已被歸類出 30 型以上,致病基因皆不相同,患者臨床上不易區分,在已知的 SCA 基因類型中,多屬三核苷酸(CAG/CTG)重複序列的異常擴增,由於 SCAs 在臨床上表現的多樣化,且在同一家族的病人可能呈現不同症狀之組合、不同之發病年齡和發病時間,使得脊髓小腦萎縮症的命名和分類至今依然非常困難。在近幾年來的研究,許多 SCA 基因皆已被鑑定出來,利用聚合酶連鎖反應(PCR)來分析 SCA 基因中 CAG/CTG 三核苷酸重複序列倍增突變的情形,建立了相對應的基因診斷方式,可以快速準確地進行 SCAs 的分型,並應用於臨床諮詢及胎兒產前診斷。

※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 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。	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	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。	
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「個案紀錄單」及「脊髓小腦萎縮症基因診斷同意書」。

◇送檢方式: 檢體併同「個案紀錄單」及「脊髓小腦萎縮症基因診斷同意書」, 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。

◇送檢時間: 週一至週五 AM 09:00 ~ PM 05:00(國定及例假日不收件)。

◇寄送地址: (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. 尚未編檢之檢體, 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(檢體種類)	建議收費價格	備註
脊髓小腦萎縮症基因檢驗—10 型全做 (成人血液)	NT\$ 10,000 元/人	
脊髓小腦萎縮症基因檢驗—單一型 (成人血液)	NT\$ 2,000 元/人	
脊髓小腦萎縮症-已知型(產前胎兒檢體)	NT\$ 5,000 元/胎	

※報告時程: 本單位自收到檢體起 14 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
(匯款/轉帳後請傳真收據確認)

※檢驗之標的及侷限性:

1. 本檢驗僅針對上述型別進行檢查, 且異常擴增之序列長度在 500bp 以下, 若患者非屬這 10 種或是異常擴增序列長度超過 500bp, 則無法以此方法檢出。
2. 由於基因可能發生非三核苷酸擴增型突變, 無法由本分析方法得知。
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. 檢驗結果之準確率約為 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。

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