

公告編號:20221201-03

受文者:貴單位主管鈞鑒

日期:2022年12月01日

公告事項: 檢驗項目 亨丁頓舞蹈症 停做，寶健康五合一套組變更為產前基因檢測套組。
說明:

1. 亨丁頓舞蹈症因成本考量，自 2023 年 01 月 01 日起停做。
2. 寶健康五合一套組 自 2023 年 01 月 01 日起，變更為 產前基因檢測套組。檢驗項目包含 脊髓性肌肉萎縮基因檢測、X 染色體脆折症、葉酸代謝基因，變更內容如下表，變更同意書如附件一。變更相關衛教說明如附件二，如有需要請來電索取。

	變更前	變更後
英文名稱	Profile : 5 in 1 Profile	Profile : Prenatal Genetic Profile
中文名稱	寶健康五合一基因檢測	產前基因檢測套組
定價	5000	6000
檢體種類	全血 Whole Blood (EDTA) * 2 + 血清 Serum * 1	全血 Whole Blood (EDTA) 3mL * 1
分析方法	PCR ; ABI	1.Real-time PCR ; ROCHE COBAS Z480 2.PCR ; Capillary electrophoresis 3.PCR ; Biometra Thermocycler
報告說明	無(基因分析) 五合一內容包括： 1.肌肉萎縮基因檢測(SSMA) 2.Fragile X Syndrome(FXS) 3.亨丁頓舞蹈症(HDA1) 4.葉酸代謝基因(MT1) 5.葉酸(M4)	詳見報告附件 產前基因檢測套組內容包括： 1.脊髓性肌肉萎縮症基因 (SSMA) 2. X 染色體脆折症 (FXS) 3.葉酸代謝基因(MT1)
報告時效	7 天	
注意事項	本項目需填寫寶健康五合一基因檢測同意書 SMA 做出帶因者，須委第 2 實驗室再進行確認，工作天數為 14 天	本項目需填寫產前基因檢測同意書 如遇不確定時，會在下次操作日再確認

	變更前	變更後
英文名稱	Spinal muscular atrophy ; SMA	
中文名稱	脊髓性肌肉萎縮症基因檢測	
定價	1400	2000

檢體種類	全血 Whole Blood (EDTA) 3mL	全血 Whole Blood (EDTA) 3mL * 1
分析方法	Real-time PCR ; ROCHE COBAS Z480	
報告時效	7 天	
注意事項	如做出帶因者，需委第二實驗室再進行確認，工作天數為 14 天 需填寫寶健康五合一基因檢測同意書	本項目需填寫產前基因檢測同意書 如遇不確定時，會在下次操作日再確認

	變更前	變更後
英文名稱	Fragile X syndrome ; Fragile X	
中文名稱	X 染色體脆折症	
定價	3000	3200
檢體種類	全血 Whole Blood (EDTA) * 2 + 血清 Serum * 1	全血 Whole Blood (EDTA) 3mL * 1
分析方法	PCR ; ABI	PCR ; Capillary electrophoresis
報告時效	7 天	
注意事項	如遇不確定時，會在下次操作日再確認 需附寶健康五合一基因檢測同意書	本項目需填寫產前基因檢測同意書 如遇不確定時，會在下次操作日再確認

	變更前	變更後
英文名稱	MTHFR Gene Testing	
中文名稱	葉酸代謝基因檢測	
定價	1000	2000
檢體種類	全血 Whole Blood (EDTA) 3mL	全血 Whole Blood (EDTA) 3mL * 1
分析方法	PCR ; ABI	PCR ; Biometra Thermocycler
報告時效	7 天	
注意事項	如遇不確定時，會在下次操作日再確認 需附寶健康五合一基因檢測同意書	本項目需填寫產前基因檢測同意書 如遇不確定時，會在下次操作日再確認

特此告知 造成不便 敬請見諒！

備註：QP-1802 採檢手冊 2021 年_第 186、233、277、319、447 頁(查詢：<http://www.lez.com.tw/>)

承辦人員：

分生組長 賴孟君 分機 1404
 技術主管 張婉亘 分機 1102
 技 術 長 徐仁杰 分機 1402
 業務主任 李熒達 分機 1303
 業務主管 陳德卿 分機 1301

立人醫事檢驗所
JY01010089

立人醫事檢驗所 敬上

產前基因檢測同意書

*檢驗項目勾選

套組： 產前基因檢測套組(包含三項)

單項： SMA【脊髓性肌肉萎縮症】

Fragile X【X 染色體脆折症】

MTHFR【葉酸代謝基因】

基本資料

病歷號碼		送檢單位	
採檢日期	西元 年 月 日	是否懷孕	<input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 是 多胞胎?
採檢檢體	<input type="checkbox"/> 3 cc 紫頭管 X 1		

受檢者資料(此欄由本人親填親簽)

姓名		性別	<input type="checkbox"/> 女 <input type="checkbox"/> 男
身分證或 護照號碼		電話	(H)
		手機	
出生日期		家族遺傳病史	<input type="checkbox"/> 無; <input type="checkbox"/> 有 _____
配偶是否已做 過同類型檢測	<input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 是	配偶姓名：	
	檢測項目：		檢測結果 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 帶因者
備註			

本人已充分了解 SMA【脊髓性肌肉萎縮症】、Fragile X【X 染色體脆折症】、MTHFR【葉酸代謝基因】等檢測意義，了解並同意以下事項：

1. 若檢體因各種因素（如溶血、凝血、檢體品質不良等），而產生無法檢測之情形，需請受測者配合重新抽取檢體，以確保檢測之準確性。
2. 產前基因檢測屬於篩檢性質，且此受測報告僅供醫療人員參考，其臨床意義及解釋亦需由醫師做綜合性評估與建議。
3. **依衛生署規定，受檢者應先經由專科醫師遺傳諮詢，確定有必要進行本項基因檢查，且本人已充分了解上述說明與各檢測的限制性，並已向醫護人員提出問題與疑慮。本人同意進行本項基因檢查，瞭解進行本檢測無法完全預防該檢測疾病的發生。**
4. SMA【脊髓性肌肉萎縮症】為利用 SMN 基因特定專一性引子組合併 DNA 片段突變分析約可準確篩檢出 95% 脊髓性肌肉萎縮症帶因者；亦表示約有 5% 之帶因者不在本實驗之偵測範圍內。【*Journal of Neurogenetics*, March, 2015.】
5. Fragile X【X 染色體脆折症】的檢驗測試方法誤差值約 1~5 個重複次數，檢驗結果報告準確率為 95%，但約有 1% 的 FMR1 基因屬於缺失型突變或單點突變，並不在此檢測範圍內。【*Journal of Molecular Diagnostic*, Vol.12 No.4, July 2010 : 505-511.】
6. MTHFR【葉酸代謝基因】為檢測葉酸代謝基因 MTHFR 677(c.665)之突變熱點，可篩檢出葉酸代謝高風險族群，可及早預防新生兒神經管缺陷的發生率。【*Lipids in Health and Disease* 2010, 9:123】

立同意書人 _____ (簽章) 西元 年 月 日

※ 產前基因檢測 ※

脊髓性肌肉萎縮症 SMA

脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal Muscular Atrophy; SMA) 屬於體染色體隱性遺傳疾病，主要症狀為脊髓的前角運動神經元漸進性退化，造成肌肉逐漸軟弱無力、萎縮，使患者走路、爬行、吞嚥、呼吸等動作困難，但智力發展完全正常。在台灣，此症是僅次於海洋性貧血孩童發生率第二高的遺傳疾病，新生兒發病率大約是一萬分之一，帶原率約為三十五分之一，發病年齡從出生到成年皆有可能發生。脊髓性肌肉萎縮症致病原因是第五對染色體的運動神經元存活基因(SMN gene) 缺失，少部分是自體的基因突變所致，大部分都是父母的「隱性遺傳」，若父母都是帶因者，生育的下一代無論男女，皆有二分之一的機會是帶因者，四分之一的機會是正常人，四分之一的機會是 SMA 患者。

本檢驗檢查 SMN 基因，分別計算 SMN1 與 SMN2 基因的絕對數目，檢測 SMN1 基因是否發生常見之缺失或轉換突變。依文獻報告，約有 95% 的 SMA 患者係因 SMN1 基因發生大片段缺失或轉換突變而致病，少數患者可能是因為 SMN1 基因發生變小。

X 染色體脆折症 Fragile X syndrome

X 染色體脆折症(Fragile X Syndrome)是僅次於唐氏症，造成先天性智能障礙之性聯遺傳疾病，由於患者 X 染色體長臂末端有個脆弱斷點且呈現斷裂現象而命名。除了智能障礙外，其他可能的現象包括情緒問題、語言遲緩、注意力不集中、過動、自閉、不善與人接觸等。正常女性的帶因率大約在三百五十分之一，且大部分沒有臨床症狀，是以此症在家族中常會重覆出現，約 80% X 染色體脆折症病人有家族病史，遺傳機率高達二分之一。

X 染色體脆折症主要原因，是位於 X 染色體長臂上 FRM1 基因上的 CGG 序列過度重複擴增，導致不正常之甲基化，而無法生成 FMRP 基因產物，FMRP 是一種重要的腦部物質，缺乏時會出現智力方面的異常。CGG 數目的多寡在遺傳至下一代時多會發生變化，當女性帶因者的 CGG 重複次數越多，下一代就有越高的風險為患者。

X 染色體脆折症(Fragile X Syndrome)基因型定義：

基因型定義	FMR-L CGG重複數範圍	說明
正常型	<45	無臨床症狀 X染色體脆折症帶因者 X染色體脆折症患者
中間型	45-54	
異常變型	55-200	
完全變型	> 200	

葉酸代謝基因 MTHFR gene

MTHFR 基因位於第一號染色體 p36.3 的位置，其編碼的亞甲基四氫葉酸還原酶(MTHFR)是葉酸代謝的重要酵素，它使 5,10-亞甲基四氫葉酸還原為 5-甲基四氫葉酸，從而作為甲基的間接供體參與體內嘧啶、嘧啶的合成及 DNA、RNA、蛋白質的甲基。可將食物中攝取的葉酸轉化成為活性葉酸成份而被人體所利用。帶有功能不良的 MTHFR 基因型者，可能造成酵素結構不穩定、酵素活性降低，將使葉酸代謝循環受阻，使血液中心半胱氨酸濃度提高，增加成人心血管疾病、貧血和生產畸形兒的風險。約有 30-40% 東方女性的 MTHFR 基因帶有 CT 及 TT 基因型的缺陷。

孕婦對葉酸的攝取不足、吸收及代謝不良，可能導致懷孕時期產生併發症，或胎兒出現神經管缺陷，也與新生兒先天性心臟病及唇顎裂有關，MTHFR 基因缺陷者發生機率會增加 3-5 倍左右。因此，準備懷孕的婦女，先瞭解自身是否為葉酸代謝異常高風險群，以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。

若檢驗結果 MTHFR 基因為高風險時，建議提高飲食中葉酸的補充量，每日攝取量依據中華民國衛生福利部國民健康署建議成年女性每日建議攝取 400 微克葉酸，上限攝取量 1000 微克。