



立人醫事檢驗所 Lezen Reference Lab

公告編碼：20210515-01
受文者：貴單位主管鈞鑒
日期：2021年05月15日
公告事項：自2021年06月01日起X染色體脆折症、亨丁頓舞蹈症、葉酸代謝基因檢測、脊髓性肌肉萎縮症基因檢測，報告附件格式變更
說明：

檢測報告附件格式變更，檢驗項目包含：

1. X染色體脆折症(FXS)
2. 亨丁頓舞蹈症(HDA1)
3. 葉酸代謝基因(MT1)
4. 肌肉萎縮基因檢測(SSMA)
5. 寶健康五合一基因檢測(5IN1)。

變更前後如附件一。

*QP-1802 採檢手冊-2018年九月版第189、243、284、326、452頁。

承辦人員：

分生組長	賴孟君	分機	1406
技術主管	張婉亘	分機	1102
品質主管	余佩玲	分機	1402
技術長	徐仁杰	分機	1401

特此告知 造成不便 敬請見諒！

立人醫事檢驗所 敬上
立人醫事檢驗所
JY01010089

附件一、

變更前:

立人醫事檢驗所

地址：台北市敦化北路153號2樓 電話：02-25639353 傳真：02-25310185

姓名： _____ **送檢日期：** _____

病歷字號： _____ **送檢單位：** _____

身份證字號： _____ **送檢電話：** _____

出生日期： _____ **送檢傳真：** _____

頁數： 1/1

分析項目	分析結果	分析樣本
脊髓性肌肉萎縮症基因 (Spinal Muscular Atrophy)	SMN1 : SMN2 =	Blood

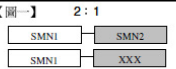
檢驗結果：

>檢驗項目：Survival Motor Neuron 1 (SMN1) 基因缺失突變分析：
利用SMN1基因特異性引子組合併DNA片段突變分析儀，進行脊髓性肌肉萎縮症SMN1基因缺失突變分析偵測。

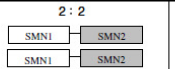
>檢驗說明：

- 圖表上一般人SMN1: SMN2的基因型可能為2:1、2:2、3:1或是SMN1 only【如圖一所示】。
- 具有脊髓性肌肉萎縮症SMN1基因第七外顯子異型合子缺失 (deletion of exon 7 from one copy of SMN1 gene) 者為脊髓性肌肉萎縮症帶因者 (Carrier)，其SMN1: SMN2的基因型可能為1:1、1:2或1:3【如圖二所示】。
- 根據文獻報告，利用此方式約可準確診斷出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。

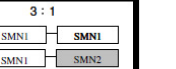
【圖一】 2:1




2:2



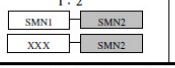
3:1




【圖二】 1:1



1:2



1:3



>備註： 1、本檢驗結果報告非經本所許可，不得任意私自變造、塗改或部分複製使用。
2、本檢驗結果報告僅供臨床醫師參考，相關諮詢請洽遺傳諮詢人員或專科醫師。

變更後:

立人醫事檢驗所

地址：台北市敦化北路153-2號2樓 電話：02-25639353 傳真：02-25310185

姓名： _____ **檢體序號：** _____

出生日期： _____ **採檢日期：** _____

病歷字號： _____ **報告日期：** _____

身份證字號： _____ **送檢單位：** _____

分析項目	SMN1: SMN2 基因型	分析樣本
脊髓性肌肉萎縮症基因 (Spinal Muscular Atrophy)		血液

檢驗結果：

檢驗說明

- 本檢驗以realtime PCR，技術檢自SMN1基因，檢測PCR擴增產物，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。
- 脊髓性肌肉萎縮症(Spinal muscular atrophy, 簡稱SMA)是一種遺傳性神經肌肉病，發生平均為萬分之一。
- 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SMN1基因發生變小。
- SMN1基因型數：0 1 2 3 4 SMN2基因型數：0 1 2 3 4
 - 一般正常人【無常見缺失帶因者】(常見如圖一)：
 - SMN1基因數出現2、3、4而SMN2基因數出現任何0、1、2、3、4
 - SMA帶因者【脊髓性肌肉萎縮症缺失型帶因者】(常見如圖二)：
 - SMN1基因數出現1而SMN2基因數出現任何0、1、2、3、4
 - SMA患者【脊髓性肌肉萎縮症缺失型患者】：
 - SMN1基因數出現0而SMN2基因數出現任何0、1、2、3、4

【圖一】 2:1



2:2



3:1



【圖二】 1:1



1:2



1:3



***根據文獻報告，利用此方法的準確率約95%。脊髓性肌肉萎縮症帶因者，有5%之突變帶因者仍有漏網，無法由此方法檢出。**
***本實驗針對此次檢驗進行分析與檢測結果負責。**
***本報告僅供醫學人員參考，其臨床意義及建議由專科醫師評估。**
***本檢驗結果報告非經本所許可，不得任意私自變造、塗改或部分複製使用。**

審核醫師簽章: 立人醫事檢驗所
JY01010089
醫師 葉榮發

立人醫事檢驗所

地址：台北市敦化北路153號2樓 電話：02-25639353 傳真：02-25310185

姓名： _____ **送檢日期：** _____

病歷字號： _____ **送檢單位：** _____

身份證字號： _____ **送檢電話：** _____

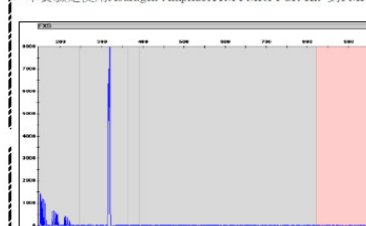
出生日期： _____ **送檢傳真：** _____

頁數： 1/1

分析項目	分析結果	分析樣本
X染色體脆折症 (Fragile X Syndrome)	length of CGG repeat :	Blood

檢驗結果： FMR-1基因(CG)n重複次數為**正常重複次數**。

本實驗室使用Astragen AmplitudeXTM FMR1 PCR Kit 對FMR-1基因進行複製和檢測分析



FMR-1基因(CG)n重複次數

<45次 : Normal
45~54次 : Gray-Zone
55~200次 : Pre-mutation
>200次 : Full expansion

>備註： 1.本檢驗結果報告僅供臨床醫師參考，非經本所許可不得任意私自變造、塗改或部分複製使用
2.本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%，相關諮詢請洽遺傳諮詢人員或專科醫師。
3.約有1%FMR1基因屬於缺失型突變或單點突變，並不在此檢測範圍內，因此無法藉此檢測方法偵測。

立人醫事檢驗所

地址：台北市敦化北路153-2號2樓 電話：02-25639353 傳真：02-25310185

姓名： _____ **檢體序號：** _____

出生日期： _____ **採檢日期：** _____

病歷字號： _____ **報告日期：** _____

身份證字號： _____ **送檢單位：** _____

分析項目	FMR-1 CGG 重複次數	分析樣本
X染色體脆折症 (Fragile X Syndrome)		血液

檢驗結果：

檢驗說明

- 以PCR方式偵測Fragile X Mental Retardation(FMR-1)對偶基因之片段長度及重複次數。
- X染色體脆折症(Fragile X Syndrome)基因型定義：

基因型定義	FMR-1 CGG 重複次數範圍	說明
正常型	<45	無臨床症狀
中間型	45-54	
準突變型	55-200	X染色體脆折症帶因者
完全突變型	>200	X染色體脆折症患者
- X染色體脆折症為性聯顯性遺傳。常見的遺傳性智能障礙疾病，致病的原因是由於X染色體上FMR1基因之三倍體CGG重複次數異常增加所導致。
- X染色體脆折症為一種可能造成智能障礙外，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、不齒與人接觸等。
- 本檢驗測試方法誤差值為1-5個重複次數，檢驗結果準確率為95%。

***本實驗針對此次檢驗進行分析與檢測結果負責。**
***本報告僅供醫學人員參考，其臨床意義及建議由專科醫師評估。**
***本檢驗結果報告非經本所許可，不得任意私自變造、塗改或部分複製使用。**

審核醫師簽章: 立人醫事檢驗所
JY01010089
醫師 葉榮發

立人醫事檢驗所

地址: 台北市敦化北路153號2樓 電話: 02-25639353 傳真: 02-25310185

姓名:

送檢日期:

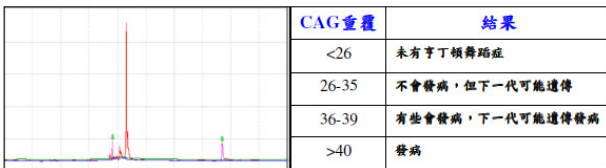
病歷號碼:
身分證字號:
出生日期:

送檢單位:
送檢電話:
送檢傳真:
頁數: 1/1

分析項目	分析結果	分析標本
------	------	------

亨丁頓舞蹈症 (Huntington's disease)	length of CAG repeat :	Blood
檢驗結果: 亨丁頓舞蹈症基因(CAG)n重複次數為正常重複次數。		

檢驗項目: 亨丁頓舞蹈症基因(CAG)n重複次數
使用Qiagen高效能PCR Kit對亨丁頓舞蹈症基因進行複製和檢測分析。



備註: 1.本檢驗結果報告僅供臨床醫師參考, 非經本所許可不得任意私自變造、塗改或部分複製使
2.本檢驗測試方法誤差值約1-3個重複次數, 檢驗結果報告準確率為97%, 相關諮詢請洽遺傳諮詢人員或專科醫師。

立人醫事檢驗所

地址: 台北市敦化北路153-2號2樓 電話: 02-25639353 傳真: 02-25310185

姓名:

檢體序號:

出生日期:

採檢日期:

病歷號碼:

報告日期:

身份證字號:

送檢單位:

分析項目	CAG 重複次數	分析標本
亨丁頓舞蹈症 (Huntington's disease)		血液
檢驗結果:		

檢驗說明

1.利用PCR檢測Huntington基因內之(CAG)重複次數。

2.亨丁頓舞蹈症(Huntington's disease)基因型定義:

基因型定義	CAG 重複次數範圍	說明
正常型	≤ 26	沒有亨丁頓舞蹈症
中間型	27-35	不會發病, 但下一代可能遺傳
低表現性之異常基因	36-39	有些會發病, 下一代可能遺傳發病
完全突變之異常基因	≥ 40	發病

3.亨丁頓舞蹈症(Huntington's disease)為顯性遺傳, 屬於成年後發型的遺傳疾病, 發病的原因是由於Huntington基因之三核苷酸CAG重複次數異常擴增所導致。

4.亨丁頓舞蹈症(Huntington's disease)以緩慢起病和進展的舞蹈病和癡呆為特徵, 通常30-40歲開始出現臨床症狀, 起病後平均生存期約15年。

5.本檢驗測試方法誤差值約1-3個重複次數, 檢驗結果準確率為97%。

- 本實驗室對該次檢驗進行分析檢驗結果負責。
- 本報告僅供醫療人員參考, 其臨床意義及建議由專科醫師評估。
- 本檢驗結果報告未經本所許可, 不得任意私自變造、塗改或部份複製使用。

審核醫師簽章:

立人醫事檢驗所
JY01010089
醫師 黃麗芬

立人醫事檢驗所

地址: 台北市敦化北路153號2樓 電話: 02-25639353 傳真: 02-25310185

姓名:

送檢日期:

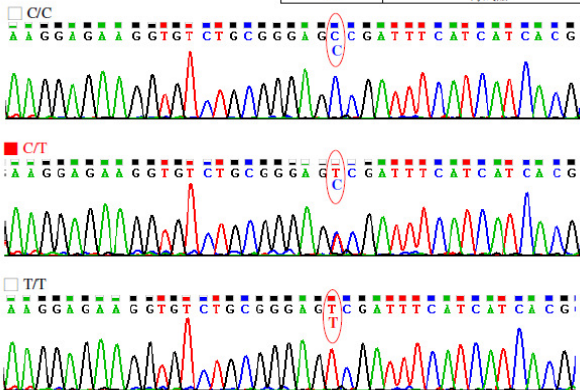
病歷號碼:
身分證字號:
出生日期:

送檢單位:
送檢電話:
送檢傳真:
頁數: 1/1

分析項目	分析結果	分析標本
------	------	------

MTHFR基因 MTHFR 677(C.665)		Blood
檢驗結果: 葉酸代謝異常低風險		

基因型	風險指數
C/C	低風險
C/T	低風險
T/T	高風險



立人醫事檢驗所

地址: 台北市敦化北路153-2號2樓 電話: 02-25639353 傳真: 02-25310185

姓名:

檢體序號:

出生日期:

採檢日期:

病歷號碼:

報告日期:

身份證字號:

送檢單位:

分析項目	葉酸基因型	分析標本
葉酸代謝基因 (MTHFR Gene testing)		血液
檢驗結果:		

檢驗說明

- 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是葉酸代謝中的關鍵酶, 它使5,10-亞甲基四氫葉酸還原為5-甲四氫葉酸, 從而作為甲基的間接供體參與體內膽固醇的合成及DNA、RNA、蛋白質的甲基。
- 葉酸透過MTHFR基因所產生的酵素轉換成人體可吸收的形式, 參與代謝反應, 當基因發生變異時, 使血液中同半胱氨酸濃度提高, 增加成人心血管疾病、貧血和生髮稀少的風險。
- 葉酸代謝障礙, 會造成葉酸水平降低及血液中同型半胱氨酸升高引起高同型半胱氨酸血症, 短期內高同型半胱氨酸可使血管內皮損傷及功能異常, 刺激血管平滑肌細胞增生, 破壞機體體液和纖維系統, 使機體處於血栓前狀態, 誘發心臟血管事件, 而慢性的細胞內同型半胱氨酸水平的升高可導致DNA低甲基化, 染色體異常, 誘發慢性代謝疾病。
- 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育齡婦女每日建議攝取400微克葉酸, 準備懷孕婦女則在受孕前一個月至懷孕期間, 每日攝取600微克的葉酸, 哺乳時建議每日攝取500微克的葉酸, 如為孕婦則建議可定期接受高層次超音波檢查。
- 葉酸大量存在於深葉的蔬菜中, 菠菜、蘆筍、茼蒿、小白菜、萵苣、芥子甘藍、花椰菜、黃豆、玉米、扁豆、豌豆、葵花籽的粗糠及其他帶葉的蔬菜, 水果包括哈密瓜、蜜瓜、香蕉、木薯、葡萄柚、草莓, 以及橙汁、櫻桃汁、葡萄汁、番茄汁等。動物食品如動物的肝臟、腎臟、禽肉及蛋類, 如豬肝、雞肉、牛肉、羊肉等也含有豐富的葉酸。

- 本實驗室的該次檢驗進行分析檢驗結果負責。
- 本報告僅供醫療人員參考, 其臨床意義及建議由專科醫師評估。
- 本檢驗結果報告未經本所許可, 不得任意私自變造、塗改或部份複製使用。

審核醫師簽章:

立人醫事檢驗所
JY01010089
醫師 黃麗芬