

### Non Invasive Prenatal Test (2.0)

項目查詢

檢驗項目	Non Invasive Prenatal Test (2.0)	檢驗代號	L72-L02
中文名稱	非侵入性產前胎兒染色體檢測(2.0)	檢驗方法	次世代定序
檢體別	B(血液)	檢驗效能	Next Generation Sequencing
採檢容器	母血胎兒血液採血管	檢驗效能	請參閱
檢體量		參考值	TRISOMY 21:<1:150 TRISOMY 18:<1:150 TRISOMY 13:<1:150 45, X:未檢出 47, XXX:未檢出 47, XXY:未檢出 47, XYY:未檢出 Rare Autosomal:未檢出 1p36del:未檢出 4p16.3del:未檢出 5p15del:未檢出 15q11-q13del:未檢出 22q11.21del:未檢出
收檢時間	1.24小時收檢 2.週一到週五每日14:00前轉送至林口院區	單位	Fetal fraction:%%
操作時間	週一	健保編號	-
報告核發	14個工作天	健保點數	0
		自費	25000
採檢/送檢注意事項	1.NIPT檢測：需懷孕10週以上，孕婦體重<100 Kg，且為單胞胎之孕婦才可進行檢測。 2.因檢體溶血會影響檢驗結果，本檢測請使用母血胎兒血液採血管。 3.採檢時需填寫同意書。 4.若為多胞胎妊娠的孕婦或孕婦本身染色體有異常或曾接受過異體輸血、移植手術或幹細胞治療等則不建議進行檢測。	備註	
操作組別	精準醫學檢驗中心	聯絡電話	
更新日期	2023/11/24		
可否代檢	是	退件說明	1)雙(多)胞胎 (2)多胞胎妊娠部分胚胎萎縮 (3)孕婦與先生帶有染色體異常 (4)孕婦曾接受過移植手術、細胞治療或一年內接受過異體輸血 (5)孕婦患有惡性腫瘤 (6)孕婦抽血時體重大於100 kg (7)採血週數懷孕小於10週
可否加做	是		
加做時限		檢驗後保存條件	
干擾物質說明		檢驗後保存天數	
臨床意義			

### PGT-A

項目查詢

檢驗項目	PGT-A	檢驗代號	L72-L04
中文名稱	胚胎著床前染色體篩檢	檢驗方法	次世代定序
檢體別	TE(滋養外胚層)	檢驗效能	Next Generation Sequencing
採檢容器	0.2mL微量離心管	檢驗效能	請參閱
檢體量	0.2mL微量離心管:1~10顆胚胎細胞	參考值	PGT-A結果:Euploid PGT-A結果:Euploid PG..more
收檢時間	24小時收檢	單位	
操作時間	週一~週三	健保編號	-
報告核發	三週	健保點數	0
		自費	18000
採檢/送檢注意事項	1.切片後，待檢測結果完成，挑選染色體正常的胚胎植入。 2.檢體種類：透過FACS或顯微操作製備細胞，以2.5 µL 1 X PBS保存，置於0.2 mL PCR tube中。 3.檢體保存方式：保存於2~8°C。 4.檢體運送：保存於2~8°C立即送檢。 5.冷藏運送，並放入溫度貼片，監控溫度。	備註	臨床檢體:由醫師開立醫囑，在第5~6天胚胎發育至囊胚時期，內細胞團(Inner cell mass)可發育為胎兒，滋養層細胞(Trophectoderm)則可形成胎盤。在滋養層進行切片，取少量細胞進行染色體數量增減、片段缺失或轉位等篩檢。
操作組別	精準醫學檢驗中心	聯絡電話	林口(403)8360 台北(412)3654、3655 桃園(463)2051、2053
更新日期	2024/02/23		
可否代檢	是	退件說明	最低檢體量:1顆胚胎細胞
可否加做	是		
加做時限		檢驗後保存條件	
干擾物質說明		檢驗後保存天數	

#### 臨床意義

- 試管嬰兒是將取出的卵子與精子在體外授精(In Vitro Fertilization, 簡稱IVF)，經培養後再將胚胎植入子宮以協助懷孕的人工生殖技術，也是目前針對不孕症最有效率的輔助治療。然而，隨著年齡的增加胚胎異常率亦增高，而胚胎的品質可以影響著床的成功率。過去可透過顯微鏡觀察並挑選型態良好的胚胎來增加著床機率，但型態良好的胚胎無法保證染色體沒有異常，所以胚胎染色體正常與否也是著床成功的另一個重要關鍵。在第5~6天胚胎發育至囊胚時期，內細胞團(Inner cell mass)可發育為胎兒，滋養層細胞(Trophectoderm)則可形成胎盤。為避免影響胎兒的發育，目前胚胎著床前基因篩檢(Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidies, PGT-A；過去稱作Preimplantation Genetic Screening, PGS)技術是在胚胎植入前，在滋養層進行切片，取少量細胞進行染色體數量增減、片段缺失或轉位等篩檢。因此在切片後，需將胚胎冷凍保存，待檢測結果完成後，再挑選染色體正常的胚胎，安排適當時間解冻植入。這種結合胚胎著床前基因篩檢的人工生殖技術，即是所謂的第三代試管嬰兒。
- 目前針對35歲以上高齡產婦、或已知家族史有遺傳性疾病、染色體異常、反覆性流產、多次胚胎著床失敗、嚴重男性不孕症等，建議進行胚胎著床前基因篩檢，以提升著床與懷孕機率。
- 在眾多胚胎著床前基因篩檢技術中，次世代定序具有高通量、可精確檢測嵌合體(Mosaicism)與局部染色體變異，可同時執行胚胎著床前基因篩檢與單基因疾病篩檢(Preimplantation Genetic Testing for Monogenic/Single gene Disorder, PGT-M；過去稱作Preimplantation Genetic Diagnosis, PGD)等優勢，是目前胚胎著床前基因篩檢最廣為使用的技術。胚胎著床前染色體篩檢是針對胚胎染色體套數是否異常進行篩查。雖然夫妻雙方均沒有染色體異常的問題，但精子生成或卵子排出的過程中還是可能發生精子或卵子染色體異常的情形，進而導致精卵結合後的胚胎是染色體數量異常的胚胎。其施作的方式是：經過試管嬰兒治療後所得到胚胎，培養到囊胚的階段後對胚胎做切片取得少量的胚胎細胞，並分析其染色體。
- 希望在胚胎時期就先檢測其染色體正常與否，並且植入染色體正常的胚胎，以提高懷孕率，降低流產率。因此，此篩檢適用之族群為：習慣性流產、試管嬰兒重複失敗、高齡婦女(大於35歲，或依條件狀況)、有染色體異常之家族史、想要避免胎兒染色體異常、多個胚胎情況下想要挑選單一胚胎植入以盡早懷孕者...等。
- 胚胎著床前染色體篩檢技術已發展多年，仰賴專業胚胎切片師以極細的玻璃針深入胚胎進行切片，摘取胚胎外部的滋養層細胞進行胚胎染色體數目及結構異常的檢測，同時結合胚胎鑲嵌型比例及粒線體品質分析等數據，提供醫師與病人端選擇胚胎植入的最佳順序。