







染色體及基因檢查送檢須知








2020-04-03

➤ 檢體類別及採檢注意事項：

檢體別	採檢注意事項	完成照片
羊水 染色體檢查	<p>請保持無菌技術，染色體檢查請抽取 20-25 ml 羊水(建議使用 Terumo、Nipro 和 Top 等廠牌)，針筒針頭連接處用 3M 膠帶固定，裝封於保麗龍盒。</p> <p>※若使用非本部建議之針筒廠牌，可能有細胞毒性針筒(toxic syringe)之風險，導致細胞無法生長。</p>	
血液 染色體檢查	<p>抽取 3-5 ml 血液置於綠頭 Sodium heparin 試管中(混合均勻)。</p>	
骨髓 染色體檢查	<p>抽取 5-10 ml 骨髓置於綠頭 Sodium heparin 試管，或含有 Sodium heparin 抗凝劑的針筒中(混合均勻)，若以針筒送檢，請以膠帶固定針頭連接處。</p> <p>※請註明患者 WBC Count ($10^3/\mu\text{L}$)。</p> <p>※WBC Count 低於 $3.0 \times 10^3/\mu\text{L}$ 時，骨髓請抽取 8ml 以上。</p>	
組織 染色體檢查	<p>(1) 絨毛組織：取下絨毛組織至少 > 0.05 g (或 >10 根)後，放置於 3 ml 之無菌培養液。</p> <p>(2) 流產組織： 取下小塊新鮮組織，至少 >0.1 g (約 1 cm³，指甲大小)後，放置於 3 ml 之無菌培養液。</p> <p>(3) 腫瘤組織： 取下小塊新鮮組織，至少 >0.1 g (約 1 cm³，指甲大小)後，放置於 3 ml 之無菌培養液。</p> <p>※培養液請來電索取，並保存在 4°C，若超過本部標示之有效期限、發現混濁或棉絮狀時，請勿使用。</p> <p>※流產組織如因細胞活性不佳，無法培養成功時，建議可視剩餘檢體狀況，自費進行基因晶片檢查。</p>	



染色體及基因檢查送檢須知

<p>范可尼氏貧血 染色體診斷 (Fanconi's Anemia)</p>	<p>請分別抽取 Case 15 ml 及 Normal Control 10 ml 之血液，置於含有 Sodium heparin 抗凝劑的試管中(不可以凝固)。</p> <p>※Normal Control 條件：非近親，但年齡相近，無血液疾病。</p> <p>※Case 及 Normal Control 需同時段抽取。</p> <p>※請註明患者 WBC Count ($10^3/\mu\text{L}$)及填寫 Control 資料。</p> <p>※檢體收件時間：星期一、二、三、五收件。</p>	
<p>特殊染色體檢查 (FISH)</p>	<p>抽取 5 ml 血液置於含有 Sodium heparin 抗凝劑的試管中(混合均勻)。</p>	
<p>特殊染色體檢查 (SKY Analysis)</p>	<p>抽取 5 ml 血液置於含有 Sodium heparin 抗凝劑的試管中(混合均勻)或請送 fixed metaphase cells (cell pellet in fixing solution) 或 cultured live cells。</p>	
<p>基因晶片檢查 (aCGH)</p>	<p>(1) 羊水：請抽取 10-15 ml 羊水置於無菌針筒，針筒針頭連接處用 3M 膠帶固定，裝封於保麗龍盒。</p> <p>(2) 血液：請抽取 3-5 ml 血液置於紫頭 EDTA 抗凝劑試管中。</p> <p>※羊水檢體不足 10 ml 均須進行細胞培養，會導致報告延遲或無法發報告。</p>	
<p>非侵入性產前 胎兒染色體檢測 (NIPT)</p>	<p>抽取 10 ml 血液置於 Cell-Free DNA BCT 試管中(混合均勻)。</p> <p>※Cell-Free DNA BCT 試管：請來電索取。</p>	
<p>非侵入性產前 胎兒染色體篩檢 (NIPSa)</p>	<p>抽取 10 ml 血液置於 Cell-Free DNA BCT 試管中(混合均勻)。</p> <p>※Cell-Free DNA BCT 試管：請來電索取。</p>	
<p>分子遺傳 基因檢查</p>	<p>抽取血液 3-5 ml 置於紫頭 EDTA 抗凝劑試管中。</p>	

※檢體包裝傳送步驟，請參照本部羊水、血液及骨髓「檢體正確包裝傳送步驟圖」。



染色體及基因檢查送檢須知

➤ 送檢表單填寫：

1. 染色體檢查：

- (1) 產前檢體(羊水、絨毛、臍血)：請填寫「產前遺傳診斷個案紀錄聯」。
- (2) 產後檢體(血液、流產組織、臍血)：請填寫「優生健康檢查個案紀錄聯」。
- (3) 腫瘤組織：請填寫「染色體及基因送檢單(院外代檢)」。

2. 特殊染色體檢查(FISH、SKY Analysis)：

請填寫「染色體及基因送檢單(院外代檢)」。

3. 基因晶片檢查：

請填寫「染色體及基因送檢單(院外代檢)」及「晶片式全基因體定量分析檢查(aCGH)同意書」。

4. 分子遺傳基因檢查：

請填寫「染色體及基因送檢單(院外代檢)」。

5. 非侵入性產前胎兒染色體檢測(NIPT)：

請填寫「染色體及基因送檢單(院外代檢)」及「非侵入性產前胎兒染色體檢測(Noninvasive Prenatal Testing; NIPT)同意書」。

6. 非侵入性產前胎兒染色體篩檢(NIPSa)：

請填寫「染色體及基因送檢單(院外代檢)」及「非侵入性產前胎兒染色體篩檢_進階(Noninvasive Prenatal Screening_Advanced; NIPSa)同意書」。

➤ 檢體保存及運送方式：

採檢當日可以室溫傳送至本部，若無法於當日送達，請保存於4°C冰箱中，並於採檢後48小時內以冷藏方式儘速送至本部。

※非侵入性產前胎兒染色體檢測(NIPT)及非侵入性產前胎兒染色體篩檢(NIPSa)項目，請常溫寄送。

➤ 不符合檢體判定原則：

1. 檢體品質不良，如：(1)血紅色或棕褐色羊水、(2)羊水採檢週數 ≤ 16 週或 ≥ 24 週、(3)血液或骨髓檢體凝固或溶血、(4)檢體外漏、(5)容器錯誤。
2. 檢體標示錯誤，如：(1)未標示姓名與病歷號、(2)只標示單一識別資料、(3)檢體姓名與檢驗單不符，本部將退件處理，但若經聯繫後，送檢單位要求以原檢體操作，送檢單位須提供檢體確認證明，方能進行。
3. 其他：檢體量不足、檢體儲存方式錯誤或羊水使用非本部建議針筒廠牌送檢。

檢體品質不良/檢體量不足/儲存方式錯誤/採檢容器非本部建議時，可能造成細胞培養時間延長或失敗，導致報告時效延長或無法發出報告，如有上述情形，本部在收件或操作過程發現後，將通知送檢院所，獲醫師了解並同意接受以上風險，本部再進行後續培養或操作。