

檢驗項目：Fragile X Syndrome Confirm Test

健保編號：080424

院內檢驗：■ 委外代檢 (台灣生醫)

檢體採檢：取血液送檢

採檢容器：紫蓋真空採血管 (含 EDTA)

報告時效：一般件 (7~14 天)

參考區間：無

危險值：無

臨床意義：

1.X 染色體脆折症 (Fragile X syndrome, 簡稱 FXS) 主要為 FMR1 binding protein (簡稱 FMR1 基因) 5' UTR 區域內的 CGG 重複次數異常增加, 導致 FMR1 基因甲基化, 無法正常表現 FMR1 binding protein (簡稱 FMRP) 之遺傳疾病。FMRP 為重要的腦部及神經傳遞物質, 缺乏時會呈現認知異常及影響女性生殖系統發展。FXS 之發生率男性約 1/4000; 女性約 1/5000~1/8000。

2.由於男性性染色體為 XY, 因此一旦 X 染色體發生基因異常, 就會造成嚴重的病症, 而女性性染色體為 XX, 若僅有其中一條 X 染色體發生基因異常, 則尚有一條正常的 X 染色體, 因此症狀較男性輕微。

補單、複檢時效：無

影響檢驗結果的原因：參閱注意事項

產前基因檢測同意書

基本資料

受檢者姓名	生日	民國	年	月	日	病歷號碼						
聯絡地址	市(縣)	區(鄉、鎮、市)	里(村)	路(街)	段	巷	弄	號	樓	電話	性別	別
檢體類別	<input type="checkbox"/> 2ml 全血(EDTA)	<input type="checkbox"/> 10ml 羊水	<input type="checkbox"/> 其他	採樣日期	年	月	日					
是否為孕婦:	<input type="checkbox"/> 否	<input type="checkbox"/> 是 (配偶姓名: _____)	檢驗結果:	<input type="checkbox"/> 正常	<input type="checkbox"/> 帶因者							
配偶是否已檢測:	<input type="checkbox"/> 是	<input type="checkbox"/> 否	是否為多胎胎:	<input type="checkbox"/> 否	<input type="checkbox"/> 是							
醫院名稱	看診醫師											

勾選檢體項目

脊髓性肌肉萎縮症 (SMA)

X 染色體脆折症 (FXS)

X 染色體脆折症 (FXS) + 脊髓性肌肉萎縮症 (SMA)

本人委請 貴院施行上述產前帶因基因篩檢, 了解這項檢查是由抽取受檢者之血液, 由血液中抽取 DNA, 進行基因分析, 藉以篩檢出帶因者。本人了解並接受下列情形:

- 若檢體因各種因素(凝血、溶血、白血球過少等)導致 DNA 品質不良時, 則須重新抽取血液。
- 依據全世界的醫學文獻報告, 此兩項基因檢測技術可以快速篩檢出帶因者, 準確率高達 98%, 但對於該基因特殊突變點及以下各項, 不在本檢測之檢驗範圍內, 故無法藉由本方法檢測出。
(1) 針對 SMA; SMN1 基因特殊突變點、胎兒自發性突變或 SMN1 基因排列數量(小於 2%)。
(2) 針對 FXS; FMR1 基因屬於缺失型突變(小於 1%)。
- 本項檢測結果之準確性並不會受到懷孕週數、胎數、年齡或是進食與否的影響。
- 本資料僅提供醫院及檢驗單位使用, 絕對保證保護您的個人隱私。
- 受檢者之檢體會被妥善使用、處理和保存, 並且於檢測完畢後, 將以無法辨認個人資料之方式保存與確實銷毀, 受檢者之個人資料及隱私, 會確實予以保密。
- 本同意書之適用範圍僅限於受檢者醫療相關之必要的檢測。

對上述帶因篩檢之說明與限制, 本人已充分了解, 並要求施行此項基因檢測。

是否需患簽署同意書：是

注意事項：

採檢後，請 180 度輕微搖晃 8~10 次，以利抗凝劑混合均勻。

不需離心，直接外送。