

SMA 基因檢驗送檢須知



※SMA 基因檢驗說明：

脊髓性肌肉萎縮症(Spinal muscular atrophy, 簡稱 SMA)是一種體染色體隱性遺傳的疾病,發生率約為萬分之一,帶因率約為 1/40 ~ 1/60。依據文獻報告,約有 95 % 的 SMA 患者係因 SMN1 基因發生缺失突變而致病。本檢驗係利用國內外最新的 MLPA 技術進行 SMA 基因檢驗,此檢驗技術具有準確性高、再現性高及快速的優點,大幅改善其他傳統技術偽陽性高,準確度低的問題,準確度高達 98% 以上。

在美、英、荷蘭、以色列等國的知名醫學中心,早已認定 MLPA 技術為 SMA 基因檢驗的標準技術(Gold Standard)。本單位 SMA 基因檢驗同時通過「國民健康署遺傳疾病基因檢驗機構」評核及「全國認證基金會(TAF)醫學實驗室(ISO15189)」之認證。

※檢體種類、表單填寫及送檢方式：

受檢對象	檢體種類	保存及運送條件
一般成人	2~3 ml 全血,置於含 EDTA 抗凝劑之採血管,混合均勻。	48 小時內以室溫保存運送;超過 48 小時者,請以冷藏保存運送。
胎兒產前診斷	羊水(5 ~ 10 ml),置於無菌針筒。針頭處用 3M 膠布貼緊以防運送過程中脫落。	

◇表單填寫：請受檢者填妥「脊髓性肌肉萎縮症(SMA)基因檢驗同意書」(一式三聯)。
◇送檢方式：檢體併同基因檢驗同意書(第一聯),由送檢單位包裝妥當,以快遞方式(必要時需冷藏)寄送至本單位,運費到付。
◇送檢時間：快遞取件時間為週一至週五 AM 09:00 ~ PM 05:00(國定及例假日不收件)。
◇寄送地址：(100)台北市中正區林森南路 10-1 號 1 樓 基因飛躍生命科學實驗室 收。

※檢體的拒收或退件原則：(未達收件標準之檢體,本院會以電話聯絡檢體的後續處置方式。)

1. 檢體量不足或檢體儲存方式錯誤。
2. 檢體品質不良,包括血液凝血或溶血;胎兒絨毛、羊水或臍帶血有母血或母體組織污染。
3. 檢驗項目標示不明、檢體未標示、標籤脫落或送檢單受檢者與檢體標示名稱不符等。
4. 送檢單位要求取消檢驗。

※檢驗費用及報告時程：

檢驗項目	建議收費價格	備註
SMA 基因檢驗	成人	長期配合及簽約送檢之醫療院所另有優惠,請來電洽詢。
	產前	

※報告時程：本單位自收到檢體,5~7 個工作天(不含例假)報告簽發及郵寄。(若受檢者為帶因者,則先以傳真及電話通知)

※付款方式(長期配合單位可採月結方式付款)：

1. 匯款：台北富邦銀行城中分行(銀行代號：012) 500-120-00111-9
基因飛躍科技股份有限公司(匯款後請來電確認)
2. 郵政劃撥：19835766 戶名：基因飛躍科技股份有限公司

※檢驗之標的及侷限性：

1. 本檢驗報告係利用 MLPA 技術檢查 SMN 1 基因之第七外顯子是否發生常見之缺失突變。
2. 少數帶因者帶有 2 套的 SMN1 基因皆位於同一條染色體上,而另一條則無 SMN1 基因,此種狀況會導致檢測結果呈現偽陰性(檢驗結果為非帶因者,但實際為帶因者)。
3. 少數 SMA 患者屬於複合型異合子突變(Compound heterozygote),即帶有基因內的突變(intragenic mutations),此突變類型亦無法利用此方式檢出。
4. 約 2 % 的 SMA 第一型患者屬於新發生突變(*de novo* mutation),其父母接受帶因者篩檢時,可能僅有一位會被確認為帶因者,另一位則為正常。

本院將確實遵守「個人資料保護法」,妥善取得、使用及管理受檢者的個人資訊及檢驗結果
若有任何問題,歡迎洽詢服務專線：02-33931030 免付費專線：0800-583-871