

嘉義基督教醫院 新增基因檢測項書面資料評估表

請購單號：N1120913025 申請單位：經營管理室 申請人：汪妃芳 分機  
 廠商名稱：訊聯生物科技 聯絡人：張金美 日期：20230904 聯絡方式：0918988495

服務(醫令)項目名稱	NIPT非侵入胎兒染色體檢測Q寶 <sup>Plus</sup> 十四合一				
1. 檢測標的基因清單	3項染色體非整倍體疾病、4項性染色體疾病、7項染色體微小片段缺失疾病				
2. 適用對象	10周以上孕婦				
3. 臨床意義/適應症	第一孕期之胎兒染色體異常非侵入篩檢工具，若發現高風險可於第二孕期透過侵入性檢測確認診斷，作為後續孕婦進行遺傳諮詢之依據/T21唐氏症、T18愛德華氏症、T13巴陶氏症及透納氏症(45,X)、三X染色體症候群(47,XXX)、柯林菲特氏症(47,XXY)與47,XYY症候群(47,XYY)、1p36 deletion syndrome (1p36 缺失症候群)、2q33.1 deletion syndrome (2q33.1缺失症候群)、22q11 deletion syndrome (22q11缺失症候群)、Langer-Giedion syndrome (LGS症候群)、Cri-Du-Chat syndrome (貓哭症候群)和Angelman/ Prader - Willi syndrome (天使/小胖威利症候群)				
4. 適用檢體種類	血液、血漿				
5. 執行檢測之實驗室名稱及實驗室所在國別	創源分生實驗室/台灣				
6. 檢驗方法	透過抽取孕婦的靜脈血，對其血漿中所含有的胎兒游離DNA資訊，利用新一代定序技術和生物資訊學的方法進行分析				
7. 檢驗平台	基因分析儀產出的數據以生物資訊軟體分析(以基因體序列Hg19於貝比安數據分析系統(第三版)分析)，並依據UCSC公佈的人類參考基因組序列做比對				
8. 針對 檢測標的基因 之試劑是否有IVD或FDA或其他核可(需提供佐證)	為LDTs管轄範圍，而創源分生實驗室亦已於2023/2/1取得本項目在FDA之LDTs列冊登錄(如附件)				
9. 實驗室針對 檢測標的基因清單試項目之認證 <sup>S</sup> 例如 CAP、TAF、LDTs(需提供佐證)	CAP認證、LDTs列冊登錄(如附件)				
10. 報告時效	10-14工作天				
11. 檢測效能*	偵測極限	sensitivity	specifity	陽性預測	陰性預測值
(1)單核酸變異(snv)	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
(2)插入與缺失(Indels)	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
(3)拷貝數變異(CNV)	各疾病不一，此處以第一型抽毒症為例	>99%	>99%	40%	>99%
(4)重組(rearrangements)	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
(5) 融合(fusion)	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
(6)蛋白質表現(protein expression)	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
(7)微衛星不穩定性檢測(MSI test)	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
(8)其他：染色體非整倍體(Aneuploidy)	各疾病不一，此處以唐氏症為例	>99%	>99%	95%	>99%
■ 檢驗醫學科 □ 病理科填寫	評估意見 1.此項屬於特管法列管LDTs項目，實驗室開發檢測項目分類為第一類，新增項須填寫"醫療機構施行實驗室開發檢測項目新案申請表"，已請廠商提供相關資料。 2.創源分生實驗室參與CAP認證及LDTs認證，CAP認證編號:8715392，認證有效期至113.05.22；精準醫療分子檢測實驗室認證，編號LDT0015，項目包含"NIPT-三合一及NIPT-十四合一"，認證有效期間至115.02.01。 是否符合實驗室資料審查 ■是 (審查條件: 提供品項已通過實驗室認證) □否 (審查條件: 提供品項未通過實驗室認證)				
填表日期：20231023 填表人：李媿諭	單位主管	李媿諭	科室主任	賴美珠	

說明：無提供該項檢測填 NA；無該項評估資料則填：無評估資料  
 簽核流程：申請單位→檢驗醫學科/病理科→資材室採購組

修訂日期：109.06.03