



病歷號碼		申請號		工作號	
姓名		出生日期		採血日期	
懷孕週數		懷胎數		報告日期	
送檢單位			送檢醫師		
檢驗項目	非侵入性胎兒染色體篩檢+染色體微片段缺失(NIPS+Microdeletion)				

I. 檢測結果

檢測項目	染色體區域	RISK SCORE	檢測結果
唐氏症	21 號染色體非整倍體	小於 1 : 10,000 (<0.01%)	低風險
愛德華氏症	18 號染色體非整倍體	小於 1 : 10,000 (<0.01%)	低風險
巴陶氏症	13 號染色體非整倍體	小於 1 : 10,000 (<0.01%)	低風險

檢測項目	檢測結果
體染色體非整倍體	低風險
性染色體非整倍體	低風險

染色體微片段缺失檢測結果

檢測項目	檢測位置	檢測結果
1p36 缺失症候群 (1p36 deletion Syndrome)	1p36	低風險
沃夫-賀許宏氏症候群 (Wolf-Hirschhorn syndrome)	4p16.3	低風險
貓哭症候群 (Cri-du-Chat Syndrome)	5p15	低風險
安裘曼氏症(天使症) (Angelman's syndrome)	15q11-q13	低風險
普瑞德威利症候群(小胖威利症) (Prader-Willi Syndrome (PWS))	15q11-q13	低風險
狄喬治症候群 (DiGeorge's Disease)	22q11.21	低風險

II. 樣品資訊

樣品資訊	檢測值	參考範圍	檢測結果
胎兒染色體比例 (Fetal fraction)	7%	5%~40%	通過

若胎兒染色體比例未落在 2%~40% 間，可能造成檢測正確率下降，建議一至兩週後再重新採血進行檢測，以確保結果的正確性。

技術人員	覆核人員	審核醫師
------	------	------



III. 檢測目的說明

非侵入性產前染色體篩檢 (Non-Invasive Prenatal Screening, NIPS) 採取懷孕婦女周邊血，利用血漿中游離的 DNA 進行分析，來偵測是否胎兒染色體數目異常的狀況。染色體數目異常所造成的疾病有許多種，其中以 21 號染色體三染色體症 (唐氏症)、18 號染色體三染色體症 (愛德華氏症)、13 號染色體三染色體症 (巴陶氏症) 為最常見的染色體疾病。若偵測到 DNA 分子數目分佈狀況有異常，則代表胎兒可能患有三染色體症。此方法檢測 21 號染色體三染色體症 (唐氏症)、18 號染色體三染色體症 (愛德華氏症)、13 號染色體三染色體症 (巴陶氏症) 之檢測率高達 99.5%，偽陽性小於 0.5%。

本項檢測屬於篩檢而非診斷性質，僅供專業醫事人員作為參考，其臨床意義及治療建議需由醫師做最終判讀。

本檢測之任一染色體數目檢測結果異常時，將由本單位免費提供羊晶檢測。

IV. 檢測說明

關於 NIPS 產前篩檢

非侵入性產前染色體篩檢 (NIPS) 方案，採用最先進的 DNA 分析技術檢測母體血液中微量的胎兒游離 DNA。本方案針對胎兒罹患唐氏症及其他遺傳疾病的風險評估，設計了染色體產前篩檢系列，三染色體症的篩檢精確度皆高於 99%。NIPS 為孕期婦女及家屬提供快速、安全又可靠的篩檢結果，因此也減少產婦面臨非必要情況施行侵入性診斷的需求及隨之而來的流產風險、心理壓力和焦慮。

檢測限制

本項檢測為非侵入性的篩檢方式，可避免侵入性檢查所產生的風險，此方法檢測 21 號染色體三染色體症 (唐氏症)、18 號染色體三染色體症 (愛德華氏症)、13 號染色體三染色體症 (巴陶氏症) 之檢測率高達 99.5%，偽陽性小於 0.5%；然而，所有的檢測方式皆有其極限存在，此方法雖為現今基因生物科技最新的方法，仍然有下述三點限制：

第一點：並非所有的染色體異常相關疾病皆可用此方法檢測出來，如微小片段之基因增加/缺失(≤5MB)、點突變、染色體重組、染色體倒置、單一親源染色體、染色體不平衡性轉位、染色體平衡性轉位、鑲嵌型染色體等異常。因此，即使檢測結果為低風險或未檢出，也不能完全排除胎兒患有其他染色體疾病之可能性。

第二點：若孕婦本人為染色體非整倍體患者或胎兒為異卵雙胞胎、多胞胎、同期妊娠具有萎縮卵、孕婦懷孕週數小於 10 週，這些情況皆會造成胎兒染色體訊號受到干擾，進而會影響此篩檢方式的準確性。

第三點：本項檢測無法檢測胎兒罹患開放性神經管缺損之風險。

檢測方法

孕婦周邊靜脈血液包含游離的胎兒 DNA 片段 (Cell-free fetal DNA, cffDNA)，因此，本檢測方法透過採集懷孕 10 週以上孕婦的周邊靜脈血，並透過以下步驟進行檢測：

1. 分離孕婦周邊靜脈血液之血漿，並從中萃取出游離 DNA 片段。
2. 將游離 DNA 片段製備為 DNA 文庫，並藉由次世代定序技術定序 DNA 之核酸序列。
3. 序列結果透過生物資訊方法進行分析，並比對資料庫，最終評估染色體套數異常之篩選結果。

聲明

此份試驗報告結果僅針對此次試驗檢體，且未得到實驗室書面同意，試驗報告不應被複製，但全份複製除外。

參考文獻

1. Jiang, F., et al., Noninvasive Fetal Trisomy (NIFTY) test: an advanced noninvasive prenatal diagnosis methodology for fetal autosomal and sex chromosomal aneuploidies. *BMC Med Genomics*, 2012. 5: p. 57.
2. Chen, S., et al., A method for noninvasive detection of fetal large deletions/duplications by low coverage massively parallel sequencing. *Prenatal Diagnosis*, 2013. 33(6): p. 584-590.
3. Chiu, R.W., et al., Noninvasive prenatal diagnosis of fetal chromosomal aneuploidy by massively parallel genomic sequencing of DNA in maternal plasma. *Proc Natl Acad Sci U S A*, 2008. 105(51): p. 20458-63.
4. Gregg, A.R., et al., Noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy, 2016 update: a position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genet Med*, 2016. 18(10): p. 1056-65.
5. Chiu, R.W., et al., Non-invasive prenatal assessment of trisomy 21 by multiplexed maternal plasma DNA sequencing: large scale validity study. *BMJ*, 2011. 342: p. c7401.
6. Bianchi, D.W., et al., Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. *Obstetrics & Gynecology*, 2012. 119(5): p. 890-901.
7. Chen, M., et al., Validation of fetal DNA fraction estimation and its application in noninvasive prenatal testing for aneuploidy detection in multiple pregnancies. *Prenatal Diagnosis*, 2019. 39(13): p. 1273-1282.
8. KIM, Sung K., et al., Determination of fetal DNA fraction from the plasma of pregnant women using sequence read counts. *Prenatal Diagnosis*, 2015, 35(8): p. 810-815.
9. Raman, Lennart., et al., WisecondorX: improved copy number detection for routine shallow whole-genome sequencing. *Nucleic Acids Research* 2019. 47(4): p. 1605-1614.