

 瑪麗醫院 QUEEN MARY HOSPITAL	Department of Obstetrics and Gynaecology	Document No.	OGPD0011(I)-C
		Issue Date	Jan 2025
	Subject 基因體晶片(CMA)檢測資料	Review Date	Jan 2028
		Approved by	Prenatal Diagnosis and Counselling Team, TYH
		Page	Page 1 of 2

基因體晶片(CMA)檢測資料

基因體晶片(CMA)檢測有何目標和效益?

- 基因體晶片(CMA)檢測為特別測試技術，檢測人類基因體的數量變化，診斷基因體的增加或減少。
- 傳統染色體核型分析檢測利用顯微鏡檢測染色體有否異常。
- CMA 檢測比傳統染色體核型分析敏銳，即使傳統分析顯示染色體屬正常，CMA 檢測仍有可能發現傳統分析未能檢測到的基因體數量變化。
- 這些染色體的微小片段缺失、重複或重排不可能通過顯微鏡觀察得到，而這些失衡有可能導致先天性缺陷、發育遲緩或遺傳症狀等。
- 單核苷酸多態性(SNP)陣列是基因體晶片的一種，除了以上提及的染色體失衡，它可以檢測到雜合性缺失(AOH) 由於一異常遺傳模式稱為單親源二體(Uniparental Disomy, 簡稱 UPD)，意思是某一對染色體只是來自父或母的。在某些情況下，UPD 可能導致遺傳疾病及提高了該區域隱性基因致病可能性。

誰應考慮接受 CMA 檢測?

- CMA 檢測適用於先天性缺陷、發育遲緩等症狀，臨床遺傳學家將評估你的孩子是否需要這檢測。

檢測需要什麼樣本?

- 抽取病人 3 毫升血液樣本。

如何檢測?

- 病人的 DNA 取自血液樣本，使用基於單核苷酸多態性(SNP)陣列 Affymetrix CytoScan 750K 晶片。

多久才有檢測結果?

- 可於二十一天內得知結果。

我如何獲知檢測結果?

- 檢測報告將交給主診醫生向你解釋。
- 若發現有致病性或不明確的結果，你和家人可能獲轉介臨床遺傳學家進一步輔導。

 瑪麗醫院 QUEEN MARY HOSPITAL	Department of Obstetrics and Gynaecology		Document No.	OGPD0011(I)-C
	Subject 基因體晶片(CMA)檢測資料		Issue Date	Jan 2025
			Review Date	Jan 2028
			Approved by	Prenatal Diagnosis and Counselling Team, TYH
			Page	Page 2 of 2

檢測可能的結果?

檢測結果有三種可能：(檢測結果的解釋是根據發出報告時已知的資訊)

1. **正常**： 沒有檢測到基因體有顯著增加或減少。
2. **致病性**： 檢測到基因體增加或減少。影響取決於哪些基因組異常。
3. **不明確**： 檢測到基因體增加或減少，但不能確定的影響；父母的血液分析或有助解釋。

檢測有何局限性?

- 不能檢測平衡結構安排的染色體。
- 不能檢測個別基因的改變以及沒有探針的區域。
- 不能識別單親源異二體或雜合性缺失小區域。
- 不能檢測低水平鑲嵌體（即在人體內同時有兩種不同形式染色體的細胞系）。
- 正常的 CMA 檢測報告並不能排除所有異常狀況。

選擇檢測要考慮的重要事項?

- 可能會發現與檢測原因無關的診斷，包括與智力障礙、自閉症、癌症、遲發性的疾病或與其他病症相關的基因體變化。
- 有極小機會找出某些影響你或家人健康的遺傳病。
- 即使進一步測試父母血液，檢測結果仍有機會為不明確。
- 以上所述情況或構成心理負擔。
- 你需要表示希望從這檢測中不想知道的結果。

我同意醫護人員已根據上述資料給予我適當的輔導、發問的機會及滿意的解答。

GUM LABEL

簽名: _____

日期: _____