

 瑪麗醫院 QUEEN MARY HOSPITAL	Department of Obstetrics and Gynaecology	Document No.	OGPD0035(I)-C
		Issue Date	Apr 2024
	Subject 產前外顯子組測序檢測資料	Review Date	Apr 2027
		Approved by	Prenatal Diagnosis and Counselling Team, TYH
		Page	Page 1 of 2

產前外顯子組測序檢測資料

什麼是外顯子組測序？

- 為了回答這個問題，我們首先需要理解什麼是基因組？基因組是人體的“指導手冊”，涵蓋與人體內各類物質生產、運行和修復相關的全部指令信息。基因組是由一種名為“DNA”的化學代碼所組成的，它包含了一系列的核苷酸，我們可以將核苷酸理解為能夠應用測序技術來“讀取”的一系列“字母”。完整的基因組有超過三十億個字母，但僅有少部分字母（約2%）可直接轉錄為蛋白質，而蛋白質是構建人體的最主要組分和工具。這2%的字母便被稱為外顯子組。在人體基因組中，外顯子組最常被檢出與遺傳疾病相關的變異。
- 外顯子組測序將讀取外顯子組中所有的字母，我們因此能夠細緻地分析人體內的基因。當產前超聲波檢查發現胎兒結構異常時，外顯子組測序可應用於檢測胎兒的DNA是否存在與超聲波異常表現相關的變異。在這種情況下，父母的外顯子組也將作為參照物用於比對胎兒的外顯子組，這有助於我們更好地判斷哪些變異是在家庭成員中無害傳遞的，而哪些變異是可能導致遺傳疾病的。
- 在這項檢測中，我們將會有針對性的分析測序獲得的數據，即是指被認為可能造成胎兒結構與發展異常的基因才會被分析。由於產前影像等技術的限制，我們無法對子宮內的胎兒進行全面的評估，有時胎兒出生後出現的臨床表徵可以安排其他測試或分析以至達到診斷。

為何要向你提供外顯子組測序這個選項？

- 懷孕胎兒超聲波檢查異常（如多系統結構異常），醫生懷疑該異常為單基因變異所致，但沒有特定的疾病診斷。
- 產前基因體晶片(CMA)未能檢測到致病性結果明確解釋胎兒異常的原因。現有研究顯示，與多系統異常相比，單系統異常的外顯子組測序診斷率較低，單一系統超聲波異常的情況下，外顯子組測序的診斷率約為6%；對於多系統結構異常的情況診斷率則約為20%。

檢測需要甚麼樣本？

- 羊膜穿刺時採集的羊水樣本、絨毛膜活檢時抽取的胎盤或臍帶穿刺中抽取的胎兒血液。
- 胎盤組織或皮膚活檢，則適用於死胎。
- 胎兒父母雙方各3毫升血液樣本（EDTA採血管）。

多久才有檢測結果？

- 如果您需要根據此檢測結果決定繼續妊娠或終止妊娠，此項檢測將會通過快速分析，可於4週內提供檢測結果。
- 如果您已經根據超聲波檢查的異常結果作出終止妊娠的決定，則需要進一步收集流產胎兒所有的檢測報告（如胎兒解剖，影像學等）。檢測結果將於收到相關資料後的4週內提供。

 瑪麗醫院 QUEEN MARY HOSPITAL	Department of Obstetrics and Gynaecology	Document No.	OGPD0035(I)-C
		Issue Date	Apr 2024
	Subject 產前外顯子組測序檢測資料	Review Date	Apr 2027
		Approved by	Prenatal Diagnosis and Counselling Team, TYH
		Page	Page 2 of 2

您將如何獲知檢測結果？

- 檢測報告將交給主診醫生向你解釋。
- 若發現有致病性或臨床意義不明的結果，你和家人可能獲轉介到臨床遺傳學家作進一步輔導。

檢測報告中可能出現哪些結果？

- **未發現相關基因變異：**即沒有檢測到與胎兒異常相關的基因變異。但隨著人類對疾病表型和基因組的進一步認識和科技的進步，未來可能會發現相關變異。如果您打算再次懷孕，可以再次向醫生諮詢，以獲取更新的結果和建議。
- **檢出相關基因變異：**即發現了可以解釋胎兒異常的遺傳病因（致病或疑似致病基因變異）。這將為您的妊娠提供遺傳學的相關信息，為您對妊娠的決策提供更充分的參考信息。同時，也可以為您評估將來再次懷孕出現相同異常情況的風險。這些信息有時也可以幫助醫生作更好管理這次懷孕、生產及新生兒護理的各個環節。
- **檢出臨床意義不明的基因變異：**檢測到可能與胎兒異常相關的基因變異，但需要更多的實驗或研究來支持該變異的致病性。在某些情況下，現有證據不足以判斷該變異是否為胎兒超聲波異常的遺傳學病因，還是僅僅是一個良性變異。隨著人類對疾病表型和基因組的進一步認識和科技的進步，可能會有更多證據支持判斷。
- **意外發現：**少數情況下，此項檢測可能會有一些意外的發現，這些發現可能與您本次懷孕的胎兒超聲波異常無關，但可能對您的孩子、您、您的家人，或是您將來的懷孕有一定的健康影響。

外顯子組測序的局限性：

- 無法檢測微觀的拷貝數變異，基因組結構變異，三核苷酸重複，線粒體基因組和印記基因疾病。
- 這檢測評估已有證據顯示可能導致胎兒超聲波結構異常的基因變異，不包括僅導致胎兒出生後出現的臨床表徵（如發育遲緩或自閉症等）的基因。
- 由於產前影像等技術的限制，我們無法對子宮內的胎兒進行全面的評估，有時胎兒出生後出現的臨床表徵可以安排其他測試或分析以達到診斷。

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。我完全明白有關資料。

標籤

簽名: _____

日期: _____