

## 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

沒有檢測到胎兒基因體有顯著增加或減少。

### 2. 致病性

檢測到胎兒基因體增加或減少。對胎兒的影響取決於哪些基因組異常。

### 3. 不明確

檢測到胎兒基因體增加或減少，但不能確定對胎兒的影響。父母的血液分析或有助解釋。

## 檢測有何局限？

- \* 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(即胎兒與胎盤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。

## 收費

請詢問您的醫生有關以下檢測的費用：

產前基因體晶片(CMA)

CMA+ 聚合酶鏈反應 (QFPCR)

CMA+ 聚合酶鏈反應 (QFPCR) +  
傳統染色體核型分析

以上服務由贊育醫院胡忠夫人產前診斷化驗室提供

如果您對本小冊子的內容有任何疑問，請詢問您的醫生。



詳情請登入以下網址

[http://www.obsgyn.hku.hk/prenatal\\_diagnosis](http://www.obsgyn.hku.hk/prenatal_diagnosis)

V5-1906

# 產前基因體晶片 (CMA) 檢測



產前診斷及輔導科  
香港大學婦產科學系



HKU  
Med

LKS Faculty of Medicine  
Department of Obstetrics  
& Gynaecology  
香港大學婦產科學系



## 產前CMA檢測有何目標和效益？

CMA(產前基因體晶片)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胎兒染色體有否異常。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，這些失衡可能導致胎兒先天性缺陷、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。

CMA檢測是快速檢測，報告可於七個工作天內完成；傳統染色體核型分析檢測報告則需時三星期。早期產前診斷胎兒有染色體的增加或減少，可提供更多資料，讓醫生更有效照顧孕婦，以及為胎兒出生前及出生後準備。

## 誰應考慮接受產前CMA檢測？

被診斷屬高風險懷有先天性異常胎兒並接受產前入侵性診斷測試的孕婦，包括胎兒超聲波檢查異常、曾懷有異常胎兒、家族遺傳疾病病史或唐氏綜合症產前篩查測試結果呈陽性等，可考慮同時接受這產前檢測。孕婦的胎兒若不幸死亡，檢測亦有助評估胎兒的死因。

## 檢測需要甚麼樣本？

- \* 替孕婦施行羊膜穿刺時採集羊水樣本或絨毛膜活檢時抽取胎盤用作產前 CMA 檢測。採集胎盤組織或皮膚活檢，則適用於死胎。
- \* 同時會抽取胎兒父母各三毫升血液樣本<sup>^</sup>。

<sup>^</sup>CMA檢測非常敏感，驗出的某些基因體變化可能遺傳自父或母，卻不影響嬰兒健康。因此，抽取父母雙方的血液樣本用作分析和解釋十分重要。如果胎兒的CMA檢測結果正常，則不會進一步處理父母樣本，因此亦不會有父母的檢測報告。

## 如何檢測？

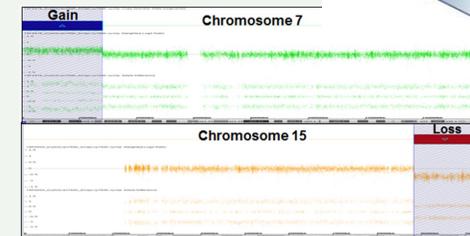
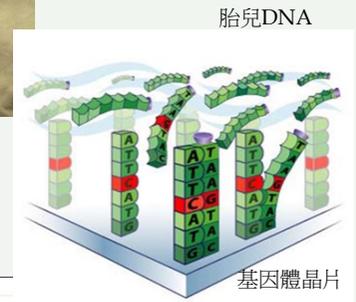
胎兒的基因體是取自羊水細胞或絨毛細胞，使用基於單核苷酸多態性(SNP)陣列Affymetrix CytoScan 750K晶片。

## 多久才有檢測結果？

- \* 如樣本足夠和結果正常，可於七個工作天內得知胎兒檢測結果。
- \* 如結果顯示染色體異常或不明確，會進一步檢測確認。可能需要二至三星期或更長時間才能得知結果，實際時間視乎檢測結果的複雜程度。



超聲波引導下  
進行羊膜穿刺



## 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。