

CMA檢測有甚麼局限性？

- * 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。

收費

請詢問您的醫生有關以下檢測的費用：

基因體晶片 (CMA)

CMA + 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。

基因體晶片 (CMA) 檢測



香港大學婦產科學系



V5-1906

詳情請登入以下網址

http://www.obsgyn.hku.hk/prenatal_diagnosis



HKU
Med

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



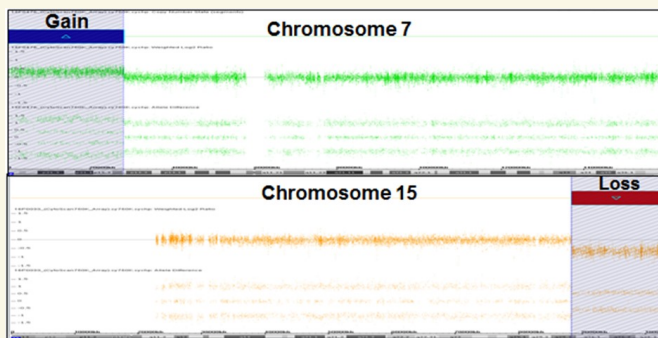
CMA檢測有何目標和效益？

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)由于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。

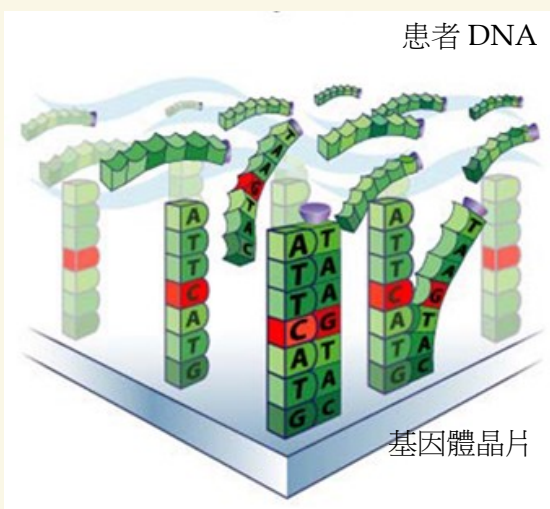


誰應考慮接受CMA檢測？

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。

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。