


|   |  |                  |                   |
|---|--|------------------|-------------------|
| <br>醫院管理局<br>HOSPITAL<br>AUTHORITY | Department of Obstetrics and Gynaecology | Document No.     | OGPD0008(I)-C     |
|   |  | Review Date      | June 2019         |
|   | <u>Subject</u><br>產前基因體晶片(CMA)檢測資料       | Next Review Date | June 2022         |
|   |  | Approved by      | PDC Working Group |
|   |  | Page             | Page 1 of 2       |

## 產前基因體晶片(CMA)檢測資料

### 產前基因體晶片(CMA)檢測有何目標和效益？

- 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。產前基因體晶片(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。
- 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結果正常，CMA 檢測仍有可能發現傳統分析未能檢測到較細微的基因體增加或減少。
- 這些較細微的不平衡，可能是遺傳物質的增加或減少，不能通過顯微鏡檢測出來。這些較細微的不平衡可能導致胎兒先天性缺陷、發育遲緩或遺傳症狀等。
- 包含單核苷酸多態性(SNP)的基因體晶片，可以檢測到雜合性缺失(AOH)。AOH 通常由一種異常遺傳模式(即單親源二體(Uniparental Disomy, 簡稱 UPD))所導致。UPD 是指某一對染色體只來源於一方(父方或母方)。在某些情況下，UPD 可能導致遺傳疾病及提高了因 AOH 導致隱性基因致病的機會。
- 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。
- 及早在產前診斷檢測出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，以及讓你與醫生預早做好胎兒出生後的準備。

### 為何要向你提供產前 CMA 這個選項？

- 產前 CMA 是提供予被診斷屬高風險懷有先天性異常胎兒孕婦的選項，主要原因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。孕婦若在懷孕中期流產或胎兒不幸死亡，檢測亦有助評估胎兒的死因。

### 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。
- 可能的話，會同時抽取胎兒父母雙方各 3 毫升血液樣本\*。  
\*CMA 檢測非常敏銳，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，則不會進一步檢測父母樣本，亦不會有父母的檢測報告。

### 如何檢測？

- 使用上述的樣本提取胎兒的 DNA，然後進行快速染色體檢測 13、18 和 21 三體綜合症、X 染色體單體和染色體三倍體。如果未有任何發現，則會繼續進行 CMA 檢測。

### 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。
- 如懷疑染色體異常，會進一步檢測確認。視乎複雜程度，可能需要二至三星期或更長時間才能得知結果。

|   |  |                  |                   |
|---|--|------------------|-------------------|
| <br>醫院管理局<br>HOSPITAL<br>AUTHORITY | Department of Obstetrics and Gynaecology | Document No.     | OGPD0008(I)-C     |
|   |  | Review Date      | June 2019         |
|   | <u>Subject</u><br>產前基因體晶片(CMA)檢測資料       | Next Review Date | June 2022         |
|   |  | Approved by      | PDC Working Group |
|   |  | Page             | Page 2 of 2       |

### 我如何獲知檢測結果？

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

### 可能檢測出的結果？

- 檢測結果的解釋是根據發出報告時已知的資訊。
- 檢測結果有三種可能：
  1. **正常**：沒有檢測到胎兒基因組有顯著增加或減少。
  2. **致病性**：檢測到胎兒基因組增加或減少。對胎兒的影響取決於那些基因組異常。
  3. **臨床意義不明**：檢測到胎兒基因組增加或減少，但不能確定對胎兒的影響。

### 檢測有何局限？

- 不能檢測染色體結構的平衡重排（染色體平衡易位）。
- 不能檢測個別基因改變及沒有探針的區域。
- 不能識別單親源異二體或小片段雜合性缺失。
- 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？

- 可能會出現與送檢病因無關的診斷。極小機會找出某些影響你或家人健康的遺傳學發現，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。檢測結果有機會不明確。以上所述情況可能導致心理負擔。
- 你需要簽署同意書，並在同意書中指出你不希望知道的信息。
- 根據英國皇家病理學院 2015 的建議，某些低外顯率的神經易感性拷貝數變異將不被報告，包括近端 1q21.1 重複、15q11.2 BP1-BP2 缺失或重複、16p13.11 缺失或重複、16p12.2 缺失、Xp22.31 重複和 Xp22.33 缺失。

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: \_\_\_\_\_