

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

檢測項目	➤ 聽損基因檢測 Hearing Loss Genetic Testing v1.0 / v2.0 / v3.0		
檢體類別	採檢容器	檢體需求	注意事項
血液 (含臍血)	EDTA 採血管 (紫頭管)	 ✓ 檢體需求量：周邊血 3~5 ml；臍帶血 1~3 ml。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。	✓ 檢體採集完畢後需輕輕搖勻(約 10 下)，使抗凝劑與血液充分混合，避免凝固。 ✓ 將檢體存放於送檢盒內運送。 ✓ 若有輸血需大於三個月後再進行抽血；若有骨髓移植請採用五支棉棒(採檢刷)採檢。
血液	血片 (PerkinElmer)	 ✓ 檢體需求量：腳跟血需採滿 3 個血點，每個血點需滴滿且透。 ✓ 保存及運送：晾乾後室溫 15~25°C 保存及運送。	✓ 切勿用手碰觸血點，血片間勿相互交疊。 ✓ 放入夾鏈袋寄送。
口腔黏膜 細胞	棉棒 (採檢刷)	 ✓ 檢體需求量：棉棒 5 支，每支棉棒需刮左右側各約 15 下。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。	✓ 以水或漱口水漱口，刮取前 30 分鐘，勿攝取任何食物及飲料(包含水)。 ✓ 將棉棒於乾淨兩頰內的口腔壁旋轉並沾取黏膜，勿碰觸牙齒與舌頭。 ✓ 沾取完小心放回試管中。
未培養羊水	針筒 (非陸製)	 ✓ 檢體需求量：15 ml。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。	✓ 使用 Parafilm 或透氣膠布將針筒與針頭交接處密封。 ✓ 將檢體存放於保麗龍送檢盒內運送。 ✓ 若以離心管盛裝，將瓶蓋旋緊並以 Parafilm 密封。
	15 ml 無菌離心管		

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

未培養絨毛 (送檢前需聯繫實驗室)	25T 培養瓶		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：10 mg，約 5~10 株以上。 ✓ 浸泡於培養液(Amnio Medium)、PBS 或生理食鹽水中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C，需於 24 小時內送實驗室。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 送檢前盛裝容器內需注入培養液(Amnio Medium)、PBS 或生理食鹽水，請確保檢體採集過程無汙染。 ✓ 瓶口處以 Parafilm 密封，放入夾鏈袋運送。
	50 ml 或 70 ml 無菌螺旋罐			
已培養羊水/絨毛	25T 培養瓶		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：1x10⁶ cells (25 T 培養瓶內細胞 5 成滿，或 35 mm 培養皿內細胞 8 成滿)。 ✓ 浸泡於培養液(Amnio Medium)中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 35 mm 培養皿內之細胞，需先收集至 15 ml 離心管再送檢。 ✓ 送檢前，盛裝容器(25T 培養瓶或 15 ml 離心管)內需注滿培養液(Amnio Medium)，瓶蓋旋緊並以 Parafilm 密封。
	15 ml 無菌離心管			
新鮮組織 (胎盤、臍帶、 流產物等)	50 ml 或 70 ml 無菌螺旋罐		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：臍帶 1~2 cm (10~50 mg)。組織、胎盤 10 元硬幣大小 2 份。 ✓ 浸泡於含抗生素之 PBS 或生理食鹽水或培養液(Amnio Medium)中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 當可能同時取不同部位送檢(需分罐裝)。 ✓ 盛裝容器內注入含抗生素之 PBS 或生理食鹽水或培養液(Amnio Medium)蓋過檢體，請確保檢體採集過程無汙染。 ✓ 瓶口處以 Parafilm 密封，放入夾鏈袋運送。
去氧核糖核酸 (DNA)	1.5 ml 或 1.75 ml 微量離心管		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：濃度需大於 50 ng/μl，體積 50 μl 以上(OD 260/280 比值 1.8~2.0)。 ✓ 保存及運送：冷凍-25~-15°C 保存；冷藏 2~8°C 運送 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ DNA 來源請註明於檢測送檢單之檢體類別。 ✓ 壓緊管蓋並以 Parafilm 密封。 ✓ 放入夾鏈袋，並於送檢盒內置入冰寶後運送。
其他說明	<ol style="list-style-type: none"> 1. 檢測時間： <ul style="list-style-type: none"> ✓ 聽損基因檢測 v1.0 : 10 個工作天 ✓ 聽損基因檢測 v2.0/v3.0 : 1 個月 2. 送檢時需檢附之文件 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 送檢資訊：需載明檢測項目之送檢單或送檢資料 ✓ 其他：無 3. 檢體皆需黏貼資料標籤貼紙，檢附上述需檢附文件，並於採檢後 3 天內寄達實驗室。 4. 是否可以增加檢驗或重新複驗：<input type="checkbox"/>否 <input checked="" type="checkbox"/>是，若為同品項升級，需於四天內提出；其餘項目需於一個月內提出，並與實驗室確認剩餘檢體是否足夠，及填寫該檢測項目之送檢單。 5. 檢測報告完成後一個月，剩餘檢體將予以銷毀，不另行通知；若需修改送檢者資訊，請於報告完成後六個月內提出，逾期則不受理。 6. 對於受檢人的個人資料只使用於相關檢驗流程；除非經受檢人同意，不得使用於其他檢驗不相關用途以保護個人隱私。 7. 若對於送檢有任何疑問，請與慧智基因醫學實驗室聯絡，營業時間為週一至週五 08:30~17:30；電話為 02-2382-6615。 			

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

檢測項目	➤ 慧智單基因檢測 SOFIVA Single Gene Testing ▪ 單基因核酸定序分析檢測 The Genetic Testing for DNA Sequencing Analysis of Single Genes		
檢體類別	採檢容器	檢體需求	注意事項
血液 (含臍血)	EDTA 採血管 (紫頭管)	 ✓ 檢體需求量：周邊血 3~5 ml；臍帶血 1~3 ml。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體採集完畢後需輕輕搖勻(約 10 下)，使抗凝劑與血液充分混合，避免凝固。 ✓ 將檢體存放於送檢盒內運送。 ✓ 若有輸血需大於三個月後再進行抽血；若有骨髓移植請採用棉棒(採檢刷)採檢，依據不同檢測基因，所需 DNA 總量不同，請先與實驗室確認棉棒採檢數量。
血液	血片 (PerkinElmer)	 ✓ 檢體需求量：腳跟血需採滿 3 個血點，每個血點需滴滿且透。 ✓ 保存及運送：晾乾後室溫 15~25°C 保存及運送。	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 切勿用手碰觸血點，血片間勿相互交疊。 ✓ 放入夾鏈袋寄送。
口腔黏膜 細胞	棉棒 (採檢刷)	 ✓ 檢體需求量：棉棒 5 支，每支棉棒需刮左右側各約 15 下。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 以水或漱口水漱口，刮取前 30 分鐘，勿攝取任何食物及飲料(包含水)。 ✓ 將棉棒於乾淨兩頰內的口腔壁旋轉並沾取黏膜，勿碰觸牙齒與舌頭。 ✓ 沾取完小心放回試管中。
未培養羊水	針筒 (非陸製) 15 ml 無菌離心管	 ✓ 檢體需求量：10 ml。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 使用 Parafilm 或透氣膠布將針筒與針頭交接處密封。 ✓ 將檢體存放於保麗龍送檢盒內運送。 ✓ 若以離心管盛裝，將瓶蓋旋緊並以 Parafilm 密封。

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

✓ 僅提供單基因點位確認。

未培養絨毛 (送檢前需聯繫實驗室)	25T 培養瓶		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：10 mg，約 5~10 株以上。 ✓ 浸泡於培養液(Amnio Medium)、PBS 或生理食鹽水中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C，需於 24 小時內送實驗室。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 送檢前盛裝容器內需注入培養液(Amnio Medium)、PBS 或生理食鹽水，請確保檢體採集過程無汙染。 ✓ 瓶口處以 Parafilm 密封，放入夾鏈袋運送。 ✓ 僅提供單基因點位確認。
	50 ml 或 70 ml 無菌螺旋罐			
已培養羊水/絨毛	25T 培養瓶		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：1×10^6 cells (25 T 培養瓶內細胞 5 成滿，或 35 mm 培養皿內細胞 8 成滿)。 ✓ 浸泡於培養液(Amnio Medium)中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 35 mm 培養皿內之細胞，需先收集至 15 ml 離心管再送檢。 ✓ 送檢前，盛裝容器(25T 培養瓶或 15 ml 離心管)內需注滿培養液(Amnio Medium)，瓶蓋旋緊並以 Parafilm 密封。
	15 ml 離心管			
石蠟包埋組織 (擇一送檢)	載玻片		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：20 片。 ✓ 每片組織需達 25 mm^2，厚度 $5 \mu\text{m}$。 ✓ 癌組織比例皆需達 30% 以上。 ✓ 癌組織面積需 $> 25 \text{ mm}^2$；最小腫瘤大小示意圖： 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體切片需放置於玻片盒內，並以氣泡袋包裝運送。 ✓ 若石蠟包埋組織為胸水、腹水或尿液檢體亦可檢測。 ✓ 建議同時提供一片 H&E 染色玻片，以確認癌組織比例。

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

1.5 ml 或 1.75 ml
微量離心管



- ✓ 檢體需求量：2 管，每管 5~6 卷。
- ✓ 每卷組織需達 25 mm^2 ，厚度 $5 \mu\text{m}$ 。
- ✓ 癌組織比例皆需達 30% 以上。
- ✓ 保存及運送：皆為室溫 $15\text{~}25^\circ\text{C}$ 。

- ✓ 壓緊管蓋並以 Parafilm 密封。
- ✓ 放入夾鏈袋運送。

新鮮組織
(胎盤、臍帶、
流產物等)

50 ml 或 70 ml
無菌螺旋罐



- ✓ 檢體需求量：臍帶 $1\text{~}2 \text{ cm}$ ($10\text{~}50 \text{ mg}$)。組織、胎盤 10 元硬幣大小 2 份。
- ✓ 浸泡於含抗生素之 PBS 或生理食鹽水或培養液 (Amnio Medium) 中。
- ✓ 保存及運送：皆為冷藏 $2\text{~}8^\circ\text{C}$ 。
- ✓ 盡可能同時取不同部位送檢(需分罐裝)。
- ✓ 盛裝容器內注入含抗生素之 PBS 或生理食鹽水或培養液 (Amnio Medium) 蓋過檢體，請確保檢體採集過程無汙染。
- ✓ 瓶口處以 Parafilm 密封，放入夾鏈袋運送。

去氧核糖核酸
(DNA)

1.5 ml 或 1.75 ml
微量離心管



- ✓ 檢體需求量：濃度需大於 $50 \text{ ng}/\mu\text{l}$ ，體積 $50 \mu\text{l}$ 以上 (OD $260/280$ 比值 $1.8\text{~}2.0$)。
- ✓ 保存及運送：冷凍 $-25\text{~}-15^\circ\text{C}$ 保存；冷藏 $2\text{~}8^\circ\text{C}$ 運送。

- ✓ DNA 來源請註明於檢測送檢單之檢體類別。
- ✓ 壓緊管蓋並以 Parafilm 密封。
- ✓ 放入夾鏈袋，並於送檢盒內置入冰寶後運送。
- ✓ 依據不同檢測基因，所需 DNA 總量不同，請先與實驗室確認。

其他說明

1. 檢測時間：依據不同檢測基因需時 2 週~1 個月
2. 送檢時需檢附之文件
 - ✓ 送檢資訊：需載明檢測項目之送檢單或送檢資料
 - ✓ 其他：臨床相關資訊
3. 檢體皆需黏貼資料標籤貼紙，檢附上述需檢附文件，並於採檢後 3 天內寄達實驗室。
4. 是否可以增加檢驗或重新複驗： 否 是，需於一個月內提出申請，並與實驗室確認剩餘檢體是否足夠，及填寫該檢測項目之送檢單。
5. 檢測報告完成後一個月，剩餘檢體將予以銷毀，不另行通知；若需修改送檢者資訊，請於報告完成後六個月內提出，逾期則不受理。
6. 對於受檢人的個人資料只使用於相關檢驗流程；除非經受檢人同意，不得使用於其他檢驗不相關用途以保護個人隱私。
7. 若對於送檢有任何疑問，請與慧智基因醫學實驗室聯絡，營業時間為週一至週五 08:30~17:30；電話為 02-2382-6615。

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

檢測項目	➤ 慧智單基因檢測 SOFIVA Single Gene Testing ▪ 單基因基因劑量分析檢測 The Genetic Testing for Gene Dosage Analysis of Single Genes		
檢體類別	採檢容器	檢體需求	注意事項
血液 (含臍血)	EDTA 採血管 (紫頭管)	 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：周邊血 3~5 ml；臍帶血 1~3 ml。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體採集完畢後需輕輕搖勻(約 10 下)，使抗凝劑與血液充分混合，避免凝固。 ✓ 將檢體存放於送檢盒內運送。 ✓ 若有輸血需大於三個月後再進行抽血；若有骨髓移植請採用棉棒(採檢刷)採檢，依據不同檢測基因，所需 DNA 總量不同，請先與實驗室確認棉棒採檢數量。
血液	血片 (PerkinElmer)	 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：腳跟血需採滿 3 個血點，每個血點需滴滿且透。 ✓ 保存及運送：晾乾後室溫 15~25°C 保存及運送。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 切勿用手碰觸血點，血片間勿相互交疊。 ✓ 放入夾鏈袋寄送。
口腔黏膜 細胞	棉棒 (採檢刷)	 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：棉棒 5 支，每支棉棒需刮左右側各約 15 下。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 以水或漱口水漱口，刮取前 30 分鐘，勿攝取任何食物及飲料(包含水)。 ✓ 將棉棒於乾淨兩頰內的口腔壁旋轉並沾取黏膜，勿碰觸牙齒與舌頭。 ✓ 沾取完小心放回試管中。
未培養羊水	針筒 (非陸製) 15 ml 無菌離心管	  <ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：10 ml。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 使用 Parafilm 或透氣膠布將針筒與針頭交接處密封。 ✓ 將檢體存放於保麗龍送檢盒內運送。 ✓ 若以離心管盛裝，將瓶蓋旋緊並以 Parafilm 密封。

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

✓ 僅提供單基因點位確認。

未培養絨毛 (送檢前需聯繫實驗室)	25T 培養瓶		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：10 mg，約 5~10 株以上。 ✓ 浸泡於培養液(Amnio Medium)、PBS 或生理食鹽水中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C，需於 24 小時內送實驗室。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 送檢前盛裝容器內需注入培養液(Amnio Medium)、PBS 或生理食鹽水，請確保檢體採集過程無汙染。 ✓ 瓶口處以 Parafilm 密封，放入夾鏈袋運送。 ✓ 僅提供單基因點位確認。
	50 ml 或 70 ml 無菌螺旋罐			
已培養羊水/絨毛	25T 培養瓶		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：1×10^6 cells (25 T 培養瓶內細胞 5 成滿，或 35 mm 培養皿內細胞 8 成滿)。 ✓ 浸泡於培養液(Amnio Medium)中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 35 mm 培養皿內之細胞，需先收集至 15 ml 離心管再送檢。 ✓ 送檢前，盛裝容器(25T 培養瓶或 15 ml 離心管)內需注滿培養液(Amnio Medium)，瓶蓋旋緊並以 Parafilm 密封。
	15 ml 離心管			
石蠟包埋組織 (擇一送檢)	載玻片		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：10 片。 ✓ 每片組織需達 25 mm^2，厚度 $5 \mu\text{m}$。 ✓ 癌組織比例皆需達 30% 以上。 ✓ 保存及運送：皆為室溫 15~25°C。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體切片需放置於玻片盒內，並以氣泡袋包裝運送。
	1.5 ml 或 1.75 ml 微量離心管		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：2 管，每管 5~6 卷。 ✓ 每卷組織需達 25 mm^2，厚度 $5 \mu\text{m}$。 ✓ 癌組織比例皆需達 30% 以上。 ✓ 保存及運送：皆為室溫 15~25°C。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 壓緊管蓋並以 Parafilm 密封。 ✓ 放入夾鏈袋運送。

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

新鮮組織 (胎盤、臍帶、 流產物等)	50 ml 或 70 ml 無菌螺旋罐		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：臍帶 1~2 cm (10~50 mg)。組織、胎盤 10 元硬幣大小 2 份。 ✓ 浸泡於含抗生素之 PBS 或生理食鹽水或培養液 (Amnio Medium) 中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。 ✓ 盡可能同時取不同部位送檢(需分罐裝)。 ✓ 盛裝容器內注入含抗生素之 PBS 或生理食鹽水或培養液 (Amnio Medium) 蓋過檢體，請確保檢體採集過程無汙染。 ✓ 瓶口處以 Parafilm 密封，放入夾鏈袋運送。
去氧核糖核酸 (DNA)	1.5 ml 或 1.75 ml 微量離心管		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：濃度需大於 50 ng/μl，體積 50 μl 以上(OD 260/280 比值 1.8~2.0)。 ✓ 保存及運送：冷凍-25~-15°C 保存；冷藏 2~8°C 運送。 ✓ DNA 來源請註明於檢測送檢單之檢體類別。 ✓ 壓緊管蓋並以 Parafilm 密封。 ✓ 放入夾鏈袋，並於送檢盒內置入冰寶後運送。 ✓ 依據不同檢測基因，所需 DNA 總量不同，請先與實驗室確認。
其他說明		<ol style="list-style-type: none"> 1. 檢測時間：需時 2 週 2. 送檢時需檢附之文件 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 送檢資訊：需載明檢測項目之送檢單或送檢資料 ✓ 其他：臨床相關資訊 3. 檢體皆需黏貼資料標籤貼紙，檢附上述需檢附文件，並於採檢後 3 天內寄達實驗室。 4. 是否可以增加檢驗或重新複驗：<input type="checkbox"/>否 <input checked="" type="checkbox"/>是，需於一個月內提出申請，並與實驗室確認剩餘檢體是否足夠，及填寫該檢測項目之送檢單。 5. 檢測報告完成後一個月，剩餘檢體將予以銷毀，不另行通知；若需修改送檢者資訊，請於報告完成後六個月內提出，逾期則不受理。 6. 對於受檢人的個人資料只使用於相關檢驗流程；除非經受檢人同意，不得使用於其他檢驗不相關用途以保護個人隱私。 7. 若對於送檢有任何疑問，請與慧智基因醫學實驗室聯絡，營業時間為週一至週五 08:30~17:30；電話為 02-2382-6615。 	

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

檢測項目	➤ 慧智單基因檢測 SOFIVA Single Gene Testing ▪ 單基因短片段重複序列分析檢測 The Genetic Testing for Short Tandem Repeats Analysis of Single Genes		
檢體類別	採檢容器	檢體需求	注意事項
血液 (含臍血)	EDTA 採血管 (紫頭管)	 ✓ 檢體需求量：周邊血 3~5 ml；臍帶血 1~3 ml。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體採集完畢後需輕輕搖勻(約 10 下)，使抗凝劑與血液充分混合，避免凝固。 ✓ 將檢體存放於送檢盒內運送。 ✓ 若有輸血需大於三個月後再進行抽血；若有骨髓移植請採用棉棒(採檢刷)採檢，依據不同檢測基因，所需 DNA 總量不同，請先與實驗室確認棉棒採檢數量。
口腔黏膜 細胞	棉棒 (採檢刷)	 ✓ 檢體需求量：棉棒 5 支，每支棉棒需刮左右側各約 15 下。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 以水或漱口水漱口，刮取前 30 分鐘，勿攝取任何食物及飲料(包含水)。 ✓ 將棉棒於乾淨兩頰內的口腔壁旋轉並沾取黏膜，勿碰觸牙齒與舌頭。 ✓ 沾取完小心放回試管中。
未培養羊水	針筒 (非陸製) 15 ml 無菌離心管	 ✓ 檢體需求量：10 ml。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 使用 Parafilm 或透氣膠布將針筒與針頭交接處密封。 ✓ 將檢體存放於保麗龍送檢盒內運送。 ✓ 若以離心管盛裝，將瓶蓋旋緊並以 Parafilm 密封。 ✓ 僅提供單基因點位確認。
未培養絨毛 (送檢前需聯繫實驗室)	25T 培養瓶	 ✓ 檢體需求量：10 mg，約 5~10 株以上。 ✓ 浸泡於培養液(Amnio Medium)、PBS 或生理食鹽	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 送檢前盛裝容器內需注入培養液(Amnio Medium)、PBS 或生理食鹽水，請確保檢體採集

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

50 ml 或 70 ml 無菌螺旋罐		水中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C，需於 24 小時內送實驗室。	過程無汙染。 ✓ 瓶口處以 Parafilm 密封，放入夾鏈袋運送。 ✓ 僅提供單基因點位確認。	
25T 培養瓶		✓ 檢體需求量：1x10 ⁶ cells (25 T 培養瓶內細胞 5 成滿，或 35 mm 培養皿內細胞 8 成滿)。 ✓ 浸泡於培養液(Amnio Medium)中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。	✓ 35 mm 培養皿內之細胞，需先收集至 15 ml 離心管再送檢。 ✓ 送檢前，盛裝容器(25T 培養瓶或 15 ml 離心管)內需注滿培養液(Amnio Medium)，瓶蓋旋緊並以 Parafilm 密封。	
已培養羊水/絨毛			✓ 敗可能同時取不同部位送檢(需分罐裝)。 ✓ 盛裝容器內注入含抗生素之 PBS 或生理食鹽水或培養液(Amnio Medium)蓋過檢體，請確保檢體採集過程無汙染。	
新鮮組織 (胎盤、臍帶、 流產物等)	50 ml 或 70 ml 無菌螺旋罐		✓ 檢體需求量：臍帶 1~2 cm (10~50 mg)。組織、胎盤 10 元硬幣大小 2 份。 ✓ 浸泡於含抗生素之 PBS 或生理食鹽水或培養液(Amnio Medium)中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。	✓ 瓶口處以 Parafilm 密封，放入夾鏈袋運送。
去氧核糖核酸 (DNA)	1.5 ml 或 1.75 ml 微量離心管		✓ 檢體需求量：濃度需大於 50 ng/μl，體積 50 μl 以上(OD 260/280 比值 1.8~2.0)。 ✓ 保存及運送：冷凍-25~-15°C 保存；冷藏 2~8°C 運送。	✓ DNA 來源請註明於檢測送檢單之檢體類別。 ✓ 壓緊管蓋並以 Parafilm 密封。 ✓ 放入夾鏈袋，並於送檢盒內置入冰寶後運送。 ✓ 依據不同檢測基因，所需 DNA 總量不同，請先與實驗室確認。
其他說明	<ol style="list-style-type: none"> 檢測時間：需時 2 週 送檢時需檢附之文件 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 送檢資訊：需載明檢測項目之送檢單或送檢資料 ✓ 其他：臨床相關資訊 檢體皆需黏貼資料標籤貼紙，檢附上述需檢附文件，並於採檢後 3 天內寄達實驗室。 是否可以增加檢驗或重新複驗：<input type="checkbox"/>否 <input checked="" type="checkbox"/>是，需於一個月內提出申請，並與實驗室確認剩餘檢體是否足夠，及填寫該檢測項目之送檢單。 檢測報告完成後一個月，剩餘檢體將予以銷毀，不另行通知；若需修改送檢者資訊，請於報告完成後六個月內提出，逾期則不受理。 對於受檢人的個人資料只使用於相關檢驗流程；除非經受檢人同意，不得使用於其他檢驗不相關用途以保護個人隱私。 若對於送檢有任何疑問，請與慧智基因醫學實驗室聯絡，營業時間為週一至週五 08:30~17:30；電話為 02-2382-6615。 			

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

檢測項目	➤ 慧智單基因檢測 SOFIVA Single Gene Testing ▪ 單基因基因結構分析檢測 The Genetic Testing for Gene Structure Analysis of Single Genes		
檢體類別	採檢容器	檢體需求	注意事項
血液 (含臍血)	EDTA 採血管 (紫頭管)	 ✓ 檢體需求量：周邊血 3~5 ml；臍帶血 1~3 ml。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體採集完畢後需輕輕搖勻(約 10 下)，使抗凝劑與血液充分混合，避免凝固。 ✓ 將檢體存放於送檢盒內運送。 ✓ 若有輸血需大於三個月後再進行抽血；若有骨髓移植請採用棉棒(採檢刷)採檢，依據不同檢測基因，所需 DNA 總量不同，請先與實驗室確認棉棒採檢數量。
血液	血片 (PerkinElmer)	 ✓ 檢體需求量：腳跟血需採滿 3 個血點，每個血點需滴滿且透。 ✓ 保存及運送：晾乾後室溫 15~25°C 保存及運送。	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 切勿用手碰觸血點，血片間勿相互交疊。 ✓ 放入夾鏈袋寄送。
口腔黏膜 細胞	棉棒 (採檢刷)	 ✓ 檢體需求量：棉棒 5 支，每支棉棒需刮左右側各約 15 下。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 以水或漱口水漱口，刮取前 30 分鐘，勿攝取任何食物及飲料(包含水)。 ✓ 將棉棒於乾淨兩頰內的口腔壁旋轉並沾取黏膜，勿碰觸牙齒與舌頭。 ✓ 沾取完小心放回試管中。
未培養羊水	針筒 (非陸製) 15 ml 無菌離心管	 ✓ 檢體需求量：10 ml。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 使用 Parafilm 或透氣膠布將針筒與針頭交接處密封。 ✓ 將檢體存放於保麗龍送檢盒內運送。 ✓ 若以離心管盛裝，將瓶蓋旋緊並以 Parafilm 密封。 ✓ 僅提供單基因點位確認。

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

未培養絨毛 (送檢前需聯繫實驗室)	25T 培養瓶		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：10 mg，約 5~10 株以上。 ✓ 浸泡於培養液(Amnio Medium)、PBS 或生理食鹽水中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C，需於 24 小時內送實驗室。
	50 ml 或 70 ml 無菌螺旋罐		
已培養羊水/絨毛	25T 培養瓶		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：1x10⁶ cells (25 T 培養瓶內細胞 5 成滿，或 35 mm 培養皿內細胞 8 成滿)。 ✓ 浸泡於培養液(Amnio Medium)中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。
	15 ml 離心管		
新鮮組織 (胎盤、臍帶、流產物等)	50 ml 或 70 ml 無菌螺旋罐		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：臍帶 1~2 cm (10~50 mg)。組織、胎盤 10 元硬幣大小 2 份。 ✓ 浸泡於含抗生素之 PBS 或生理食鹽水或培養液(Amnio Medium)中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。
	1.5 ml 或 1.75 ml 微量離心管		

1. 檢測時間：依據不同檢測基因需時 2 週~1 個月
2. 送檢時需檢附之文件
- ✓ 送檢資訊：需載明檢測項目之送檢單或送檢資料
 - ✓ 其他：臨床相關資訊
3. 檢體皆需黏貼資料標籤貼紙，檢附上述需檢附文件，並於採檢後 3 天內寄達實驗室。
4. 是否可以增加檢驗或重新複驗：否 是，需於一個月內提出申請，並與實驗室確認剩餘檢體是否足夠，及填寫該檢測項目之送檢單。

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

5. 檢測報告完成後一個月，剩餘檢體將予以銷毀，不另行通知；若需修改送檢者資訊，請於報告完成後六個月內提出，逾期則不受理。
6. 對於受檢人的個人資料只使用於相關檢驗流程；除非經受檢人同意，不得使用於其他檢驗不相關用途以保護個人隱私。
7. 若對於送檢有任何疑問，請與慧智基因醫學實驗室聯絡，營業時間為週一至週五 08:30~17:30；電話為 02-2382-6615。

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

檢測項目	> 全外顯子定序基因檢測 Whole Exon Sequencing			
檢體類別	採檢容器	檢體需求	注意事項	
血液 (含臍血)	EDTA 採血管 (紫頭管)		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：周邊血 3~5 ml 脐帶血 1~3 ml。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體採集完畢後需輕輕搖勻(約 10 下)使抗凝劑與血液充分混合，避免凝固。 ✓ 將檢體存放於送檢盒內運送。 ✓ 若有輸血需大於三個月後再進行抽血；若有骨髓移植請採用五支棉棒(採檢刷)採檢。
血液	血片 (PerkinElmer)		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：腳跟血需採滿 3 個血點，每個血點需滴滿且透。 ✓ 保存及運送：晾乾後室溫 15~25°C 保存及運送。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 切勿用手碰觸血點，血片間勿相互交疊。 ✓ 放入夾鏈袋寄送。
口腔黏膜 細胞	棉棒 (採檢刷)		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：棉棒 5 支，每支棉棒需刮左右側各約 15 下。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 以水或漱口水漱口，刮取前 30 分鐘，勿攝取任何食物及飲料(包含水)。 ✓ 將棉棒於乾淨兩頰內的口腔壁旋轉並沾取黏膜，勿碰觸牙齒與舌頭。 ✓ 沾取完小心放回試管中。
未培養羊水	針筒 (非陸製)		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：15 ml。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 使用 Parafilm 或透氣膠布將針筒與針頭交接處密封。 ✓ 將檢體存放於保麗龍送檢盒內運送。 ✓ 若以離心管盛裝，將瓶蓋旋緊並以 Parafilm 密封。 ✓ 僅提供單基因點位確認。
	15 ml 無菌離心管			

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

未培養絨毛 (送檢前需聯繫實驗室)	25T 培養瓶		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：10 mg，約 5~10 株以上。 ✓ 浸泡於培養液(Amnio Medium)、PBS 或生理食鹽水中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C，需於 24 小時內送實驗室。 ✓ 送檢前盛裝容器內需注入培養液(Amnio Medium)、PBS 或生理食鹽水，請確保檢體採集過程無汙染。 ✓ 瓶口處以 Parafilm 密封，放入夾鏈袋運送。 ✓ 僅提供單基因點位確認。
	50 ml 或 70 ml 無菌螺旋罐		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。
已培養羊水/絨毛	25T 培養瓶		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：1x10⁶ cells (25 T 培養瓶內細胞 5 成滿，或 35 mm 培養皿內細胞 8 成滿)。 ✓ 浸泡於培養液(Amnio Medium)中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。 ✓ 25T 培養皿或 35 mm 培養皿皆需先將細胞收至 15 ml 離心管再送件。
	15 ml 離心管		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 送檢前盛裝容器內需注滿培養液(Amnio Medium)，瓶蓋旋緊並以 Parafilm 密封。 ✓ 當可能同時取不同部位送檢(需分罐裝)。 ✓ 盛裝容器內注入含抗生素之 PBS 或生理食鹽水或培養液(Amnio Medium)蓋過檢體，請確保檢體採集過程無汙染。 ✓ 瓶口處以 Parafilm 密封，放入夾鏈袋運送。
新鮮組織 (胎盤、臍帶、流產物等)	50 ml 或 70 ml 無菌螺旋罐		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：臍帶 1~2 cm (10~50 mg)。組織、胎盤 10 元硬幣大小 2 份。 ✓ 浸泡於含抗生素之 PBS 或生理食鹽水或培養液(Amnio Medium)中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。 ✓ DNA 來源請註明於檢測送檢單之檢體類別。 ✓ 壓緊管蓋並以 Parafilm 密封。 ✓ 放入夾鏈袋，並於送檢盒內置入冰寶後運送。
	1.5 ml 或 1.75 ml 微量離心管		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：濃度需大於 50 ng/μl，體積 50 μl 以上(OD 260/280 比值 1.8~2.0)。 ✓ 保存及運送：冷凍-25~-15°C 保存；冷藏 2~8°C 運送。
其他說明	<ol style="list-style-type: none"> 1. 檢測時間：1 個月 2. 送檢時需檢附之文件 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 送檢資訊：需載明檢測項目之送檢單或送檢資料 ✓ 其他：需提供臨床資訊 3. 檢體皆需黏貼資料標籤貼紙，檢附上述需檢附文件，並於採檢後 3 天內寄達實驗室。 4. 是否可以增加檢驗或重新複驗：<input type="checkbox"/>否 <input checked="" type="checkbox"/>是，需於一個月內提出申請，並與實驗室確認剩餘檢體是否足夠，及填寫該檢測項目之送檢單。 5. 檢測報告完成後一個月，剩餘檢體將予以銷毀，不另行通知；若需修改送檢者資訊，請於報告完成後六個月內提出，逾期則不受理。 6. 對於受檢人的個人資料只使用於相關檢驗流程；除非經受檢人同意，不得使用於其他檢驗不相關用途以保護個人隱私。 7. 若對於送檢有任何疑問，請與慧智基因醫學實驗室聯絡，營業時間為週一至週五 08:30~17:30；電話為 02-2382-6615。 		

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

檢測項目	➤ 親緣鑑定		
檢體類別	採檢容器	檢體需求	注意事項
血液 (含臍血)	EDTA 採血管 (紫頭管)		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：周邊血 3~5 ml；臍帶血 1~3 ml。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。
血液	血片 (PerkinElmer)		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：腳跟血需採滿 3 個血點，每個血點需滴滿且透。 ✓ 保存及運送：晾乾後室溫 15~25°C 保存及運送。
口腔黏膜 細胞	棉棒 (採檢刷)		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：棉棒 2 支，每支棉棒需刮左右側各約 15 下。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。
未培養羊水	針筒 (非陸製)		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：10 ml。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。
	15 ml 無菌離心管		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 使用 Parafilm 或透氣膠布將針筒與針頭交接處密封。 ✓ 將檢體存放於保麗龍送檢盒內運送。 ✓ 若以離心管盛裝，將瓶蓋旋緊並以 Parafilm 密封。

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

未培養絨毛 (送檢前需聯繫實驗室)	25T 培養瓶		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：10 mg · 約 5~10 株以上。 ✓ 浸泡於培養液(Amnio Medium)、PBS 或生理食鹽水中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C · 需於 24 小時內送實驗室。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 送檢前盛裝容器內需注入培養液(Amnio Medium)、PBS 或生理食鹽水，請確保檢體採集過程無汙染。 ✓ 瓶口處以 Parafilm 密封，放入夾鏈袋運送。
	50 ml 或 70 ml 無菌螺旋罐			
已培養羊水/絨毛 (送檢前需聯繫實驗室)	25T 培養瓶		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：1x10⁶ cells (25 T 培養瓶內細胞 5 成滿 · 或 35 mm 培養皿內細胞 8 成滿)。 ✓ 浸泡於培養液(Amnio Medium)中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 35 mm 培養皿內之細胞 · 需先收集至 15 ml 離心管再送檢。 ✓ 送檢前 · 盛裝容器(25T 培養瓶或 15 ml 離心管)內需注滿培養液(Amnio Medium) · 瓶蓋旋緊並以 Parafilm 密封。
	15 ml 離心管			
新鮮組織 (胎盤、臍帶、流產物等)	50 ml 或 70 ml 無菌螺旋罐		<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：臍帶 1~2 cm (10~50 mg)。組織、胎盤 10 元硬幣大小 2 份。 ✓ 浸泡於含抗生素之 PBS 或生理食鹽水或培養液(Amnio Medium)中。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 盡可能同時取不同部位送檢(需分罐裝)。 ✓ 盛裝容器內注入含抗生素之 PBS 或生理食鹽水或培養液(Amnio Medium)蓋過檢體 · 請確保檢體採集過程無汙染。 ✓ 瓶口處以 Parafilm 密封 · 放入夾鏈袋運送。
	毛髮 (含毛囊)			
			<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：10~15 根 · 需含有毛囊。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C · 需於 24 小時內送實驗室。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 切勿用手碰觸毛髮根部。 ✓ 放入夾鏈袋寄送。

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

去氧核糖核酸
(DNA)
(送檢前需聯繫實驗室)

1.5 ml 或 1.75 ml
微量離心管



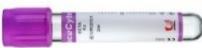
- ✓ 檢體需求量：濃度需大於 50 ng/μl，體積 50 μl 以上(OD 260/280 比值 1.8~2.0)。
- ✓ 保存及運送：冷凍-25~-15°C 保存；冷藏 2~8°C 運送。

- ✓ DNA 來源請註明於檢測同意書之檢體類別。
- ✓ 壓緊管蓋並以 Parafilm 密封。
- ✓ 放入夾鏈袋，並於送檢盒內置入冰寶後運送。

其他說明

1. 檢測時間：5 個工作天
2. 送檢時需檢附之文件
 - ✓ 檢測同意書：親緣鑑定送檢單暨同意書
 - ✓ 其他：請參閱【親緣鑑定送檢流程說明書】
3. 檢體皆需黏貼資料標籤貼紙，檢附填寫完整之檢測同意書，並於採檢後 3 天內寄達實驗室。
4. 是否可以增加檢驗或重新複驗：■否 是，需於一個月內提出申請，並與實驗室確認剩餘檢體是否足夠，及填寫該檢測項目之送檢單。
5. 檢測報告完成後一個月，剩餘檢體將予以銷毀，不另行通知；若需修改送檢者資訊，請於報告完成後六個月內提出，且須提供證明文件，逾期則不受理。
6. 對於受檢人的個人資料只使用於相關檢驗流程；除非經受檢人同意，不得使用於其他檢驗不相關用途以保護個人隱私。
7. 若對於送檢有任何疑問，請與慧智基因醫學實驗室聯絡，營業時間為週一至週五 08:30~17:30；電話為 02-2382-6615。

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

檢測項目	➤ 阿茲海默症基因檢測-APOE		
檢體類別	採檢容器	檢體需求	注意事項
血液	EDTA 採血管 (紫頭管)	 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：周邊血 3~5 ml；臍帶血 1~3 ml。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體採集完畢後需輕輕搖勻(約 10 下)，使抗凝劑與血液充分混合，避免凝固。 ✓ 將檢體存放於送檢盒內運送。 ✓ 若有輸血需大於三個月後再進行抽血；若有骨髓移植請採用棉棒(採檢刷)採檢，依據不同檢測基因，所需 DNA 總量不同，請先與實驗室確認棉棒採檢數量。
口腔黏膜 細胞	棉棒 (採檢刷)	 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：棉棒 2 支，每支棉棒需刮左右側各約 15 下。 ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 以水或漱口水漱口，刮取前 30 分鐘，勿攝取任何食物及飲料(包含水)。 ✓ 將棉棒於乾淨兩頰內的口腔壁旋轉並沾取黏膜，勿碰觸牙齒與舌頭。 ✓ 沾取完小心放回試管中。
去氧核糖核酸 (DNA)	1.5 ml 或 1.75 ml 微量離心管	 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢體需求量：濃度需大於 50 ng/μl，體積 50 μl 以上(OD 260/280 比值 1.8~2.0)。 ✓ 保存及運送：冷凍-25~-15°C 保存；冷藏 2~8°C 運送。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ DNA 來源請註明於檢測送檢單之檢體類別。 ✓ 壓緊管蓋並以 Parafilm 密封。 ✓ 放入夾鏈袋，並於送檢盒內置入冰寶後運送。 ✓ 依據不同檢測基因，所需 DNA 總量不同，請先與實驗室確認。
其他說明	<ol style="list-style-type: none"> 1. 檢測時間：10 個工作天 2. 送檢時需檢附之文件 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 送檢資訊：需載明檢測項目之送檢單或送檢資料 ✓ 其他：臨床相關資訊 3. 檢體皆需黏貼資料標籤貼紙，檢附上述需檢附文件，並於採檢後 3 天內寄達實驗室。 4. 是否可以增加檢驗或重新複驗：<input type="checkbox"/>否 <input checked="" type="checkbox"/>是，需於一個月內提出申請，並與實驗室確認剩餘檢體是否足夠，及填寫該檢測項目之送檢單。 5. 檢測報告完成後一個月，剩餘檢體將予以銷毀，不另行通知；若需修改送檢者資訊，請於報告完成後六個月內提出，逾期則不受理。 6. 對於受檢人的個人資料只使用於相關檢驗流程；除非經受檢人同意，不得使用於其他檢驗不相關用途以保護個人隱私。 7. 若對於送檢有任何疑問，請與慧智基因醫學實驗室聯絡，營業時間為週一至週五 08:30~17:30；電話為 02-2382-6615。 		