

衛生福利部食品藥物管理署

精準醫療分子檢測實驗室列冊登錄資料

機構名稱：國立成功大學(地址：臺南市東區大學路1號)

機構負責人：蘇慧貞

實驗室名稱：國立成功大學基因體醫學中心(地址：臺南市北區勝利路367號3樓3107室)

實驗室負責人：孫孝芳 (實驗室品質主管：簡郡緯)

列冊登錄編號：LDT0007

列冊有效期間：110年5月25日至113年5月24日止

列冊範圍：

項次	檢測名稱	分析標的	技術項目	服務範圍
1	FMR1 基因分子檢測	1. 檢體型態：血液、核酸、羊水、血片。 2. 基因數：1 (FMR1)	基因擴增	生殖細胞突變
2	PHOX2B 基因分子檢測	1. 檢體型態：血液、核酸、血片。 2. 基因數：1 (PHOX2B)	基因擴增	生殖細胞突變
3	SMN1/SMN2 基因分子檢測	1. 檢體型態：血液、核酸、羊水、血片。 2. 基因數：2 (SMN1、SMN2)	即時偵測基因擴增	生殖細胞突變
4	感覺神經性聽損基因檢測	1. 檢體型態：血液、核酸、羊水、胚胎細胞、血片。 2. 基因數：3 (GJB2、SLC26A4、12s rRNA)	桑格氏定序	生殖細胞突變
5	胚胎著床前篩檢	1. 檢體型態：胚胎細胞。 2. 標的：23對染色體之基因體。	次世代定序 (含生物資訊分析)	生殖細胞突變
6	非侵入性產前染色體檢測-NIPS	1. 檢體型態：cfDNA、血液。 2. 標的：第13、18、21對染色體之基因體。	次世代定序 (含生物資訊分析)	非侵入性胎兒染色體基因檢測
7	非侵入性產前染色體檢測-NIPT2.0	1. 檢體型態：cfDNA、血液。 2. 標的：23對染色體之基因體及特定微片段區域。(微片段區域詳見附表1)	次世代定序 (含生物資訊分析)	非侵入性胎兒染色體基因檢測
8	非侵入性產前染色體檢測-NIPT3.0	1. 檢體型態：cfDNA、血液。 2. 標的及基因數：23對染色體之基因體、特定微片段區域及5個骨發育不全相關基因。(微片段區域及骨發育不全基因名稱詳見附表2)	次世代定序 (含生物資訊分析)	非侵入性胎兒染色體基因檢測

FDA 品字第 1101104178 號附件

以下空白

附表1.非侵入性產前胎兒染色體檢測-NIPT2.0 微片段之疾病名稱/檢測區域(20)

狄喬治氏症候群/22q11	1p36缺失症候群/1p36.3
威廉氏症候群/7q11.23	小胖威利症候群(缺失型)/15q11-q13
天使症候群(缺失型)/15q11-q13	史密斯-馬吉利氏症候群/17q11.2
Koolen-de Vries症候群/17q21.31	貓哭症/5p15
18q缺失症候群/18q	沃夫-賀許宏氏症候群/4p16.3
阿拉吉歐症候群/20p11.23	Jacobsen症候群/11q
遺傳性壓力易感性神經病變/17p11.2-12	Rubinstein-Taybi症候群/16p13.3
WAGR症候群/11p13	Potocki-Shaffer症候群/11p11.2
Miller-Dieker症候群/17p13.3	1q21.1 症候群/1q21.1
Kleefstra症候群/9q34.3	Phelan-Mcdermid症候群/22q13

附表2.非侵入性產前胎兒染色體檢測-NIPT3.0 微片段之疾病名稱/檢測區域(20),骨發育不全基因(5)
微片段之疾病名稱/檢測區域(20)：

狄喬治氏症候群/22q11	1p36缺失症候群/1p36.3
威廉氏症候群/7q11.23	小胖威利症候群(缺失型)/15q11-q13
天使症候群(缺失型)/15q11-q13	史密斯-馬吉利氏症候群/17q11.2
Koolen-de Vries症候群/17q21.31	貓哭症/5p15
18q缺失症候群/18q	沃夫-賀許宏氏症候群/4p16.3
阿拉吉歐症候群/20p11.23	Jacobsen症候群/11q
遺傳性壓力易感性神經病變/17p11.2-12	Rubinstein-Taybi症候群/16p13.3
WAGR症候群/11p13	Potocki-Shaffer症候群/11p11.2
Miller-Dieker症候群/17p13.3	1q21.1 症候群/1q21.1
Kleefstra症候群/9q34.3	Phelan-Mcdermid症候群/22q13

骨發育不全基因(5)：

FGFR2 FGFR3 COL1A1 COL1A2 COL2A1

FDA 品字第 1101104178 號附件

以下空白