

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：訊聯基因數位股份有限公司(地址：台北市內湖區新湖一路 36 巷 28 號 6 樓)

機構負責人：張漢東

實驗室名稱：創源分生實驗室(地址：台北市內湖區新湖一路 36 巷 28 號 3 樓、4 樓，1 樓及 2 樓之部分區域作為儲存場所)

實驗室負責人：鍾尹禎(實驗室品質主管：高竺蓮)

列冊登錄編號：LDT0015

列冊有效期間：112 年 2 月 1 日至 115 年 2 月 1 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	NIPT-三合一 (Non-invasive Prenatal Testing (NIPT) 3 in 1)	1. 檢體型態：血液、血漿。 2. 分析標的：第 13、18 及 21 對染色體之非整倍體。	次世代定序	非侵入性胎兒染色體基因檢測
2	NIPT-七合一 (Non-invasive Prenatal Testing (NIPT) 7 in 1)	1. 檢體型態：血液、血漿。 2. 分析標的：第 13、18、21 對染色體及性染色體之非整倍體。	次世代定序	非侵入性胎兒染色體基因檢測
3	NIPT-十四合一 (Non-invasive Prenatal Testing (NIPT) 14 in 1)	1. 檢體型態：血液、血漿。 2. 分析標的：第 13、18、21 對染色體、性染色體之非整倍體及 7 個特定微片段區域。(微片段區域詳見附表 1)	次世代定序	非侵入性胎兒染色體基因檢測
4	FMR1 基因 CGG 重複次數檢測 (CGG repeats of FMR1 gene)	1. 檢體型態：血液。 2. 基因數：1。(附表 2)	基因擴增	生殖細胞突變
5	SMN1 及 SMN2 基因檢測-Real time PCR (SMN1 & SMN2 gene detection-Real time PCR)	1. 檢體型態：血液。 2. 基因數：1。(附表 3)	即時偵測基因擴增	生殖細胞突變
6	SMN1 及 SMN2 基因檢測-MLPA (SMN1 & SMN2 gene detection-MLPA)	1. 檢體型態：血液。 2. 基因數：2。(附表 4)	基因擴增	生殖細胞突變
7	染色體晶片篩檢 (Chromosome Microarray Testing)	1. 檢體型態：羊水、血液、組織。 2. 分析標的：染色體套數。	微陣列晶片	生殖細胞突變
8	胚胎著床前染色體篩檢 (Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidies (PGT-A))	1. 檢體型態：胚胎切片。 2. 分析標的：染色體套數。	次世代定序	生殖細胞突變
9	感覺神經性聽損基因檢測 (Sensorineural Hearing Loss Screening)	1. 檢體型態：血液、血片。 2. 基因數：4。(附表 5)	即時偵測基因擴增	生殖細胞突變 (含桑格氏定序)

附表1. NIPT-十四合一 (微片段區域)

1p36 deletion syndrome	2q33.1 deletion syndrome
Langer-Giedion syndrome	Cri-Du-Chat syndrome
Prader-Willi syndrome	22q11 deletion syndrome
Angelman syndrome	

附表2. FMR1基因CGG重複次數檢測(1)

FMR1

附表3. SMN1 及SMN2 基因檢測-Real time PCR(1)

SMN1

附表4. SMN1 及 SMN2 基因檢測-MLPA(2)

SMN1 SMN2

附表5. 感覺神經性聽損基因檢測(4)

GJB2 SLA26A4 12S rRNA OTOF

112年2月1日 FDA 品字第 1121100500 號附件

112年8月2日 FDA 品字第 1120018457 號附件(變更)

以下空白

