

# 衛生福利部食品藥物管理署

## 精準醫療分子檢測實驗室認證資料

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 4 樓，B2 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）

認證編號：LDT0015

認證有效期間：114 年 12 月 30 日至 117 年 12 月 29 日止

認證範圍：

項次	檢測名稱	分析標的	檢測技術	檢測項目
1	染色體晶片篩檢	1. 檢體型態：羊水（細胞）、全血、組織 2. 基因數：23 對染色體之基因體（附表 1）	微陣列晶片	產前及新生兒染色體與基因變異檢測
2	胚胎著床前染色體篩檢 Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidies (PGT-A) Test	1. 檢體型態：胚胎細胞 2. 基因數：23 對染色體之基因體（附表 2）	次世代定序	產前及新生兒染色體與基因變異檢測
3	胚胎著床前染色體篩檢 SNP 附加分析 Additional SNP analysis of Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidies (PGT-A) Test	1. 檢體型態：胚胎細胞 2. 基因數：23 對染色體之基因體（附表 3）	次世代定序	產前及新生兒染色體與基因變異檢測
4	SNP <sup>+</sup> 胚胎著床前染色體篩檢 SNP-added Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidies (SNP <sup>+</sup> PGT-A) Test	1. 檢體型態：胚胎細胞 2. 基因數：23 對染色體之基因體（附表 4）	次世代定序	產前及新生兒染色體與基因變異檢測
5	唐氏症次世代定序篩檢 (FFD)	1. 檢體型態：全血 2. 基因數：第 13、18、21 對染色體之基因體（附表 5）	次世代定序	產前及新生兒染色體與基因變異檢測
6	Q 寶非侵入性胎兒染色體篩檢 (FFDO)	1. 檢體型態：全血 2. 基因數：5 對染色體之基因體（附表 6）	次世代定序	產前及新生兒染色體與基因變異檢測

精準醫療分子檢測實驗室認證(認證編號：LDT0015)

7	Q 寶 <sup>Plus</sup> 十四合一非侵入性胎兒染色體篩檢 (FFDP)	1. 檢體型態：全血 2. 基因數：5 對染色體之基因體及特定微片段區域 (附表 7)	次世代定序	產前及新生兒染色體與基因變異檢測
8	Q 寶 <sup>Plus+</sup> 非侵入性胎兒染色體篩檢 (FFDK)	1. 檢體型態：全血 2. 基因數：5 對染色體之基因體及特定微片段區域 (附表 8)	次世代定序	產前及新生兒染色體與基因變異檢測
9	Q 寶 <sup>Ultra</sup> 非侵入性胎兒染色體篩檢 (FFDW)	1. 檢體型態：全血 2. 基因數：12 對染色體之基因體及特定片段區域 (附表 9)	次世代定序	產前及新生兒染色體與基因變異檢測
10	Q 寶 <sup>Plus</sup> 三十八合一非侵入性胎兒染色體篩檢 (FFDM)	1. 檢體型態：全血 2. 基因數：12 對染色體之基因體及特定片段區域 (附表 10)	次世代定序	產前及新生兒染色體與基因變異檢測
11	唐氏症次世代定序篩檢 (FFA)	1. 檢體型態：全血 2. 基因數：第 13、18、21 對染色體之基因體 (附表 11)	次世代定序	產前及新生兒染色體與基因變異檢測
12	Q 寶非侵入性胎兒染色體篩檢 (FFAO)	1. 檢體型態：全血 2. 基因數：23 對染色體之基因體 (附表 12)	次世代定序	產前及新生兒染色體與基因變異檢測
13	Q 寶 <sup>Plus+</sup> 非侵入性胎兒染色體篩檢 (FFAK)	1. 檢體型態：全血 2. 基因數：23 對染色體之基因體及特定微片段區域 (附表 13)	次世代定序	產前及新生兒染色體與基因變異檢測
14	Q 寶 <sup>Ultra</sup> 非侵入性胎兒染色體篩檢 (FFAW)	1. 檢體型態：全血 2. 基因數：23 對染色體之基因體及特定片段區域 (附表 14)	次世代定序	產前及新生兒染色體與基因變異檢測
15	孕知因多疾病帶因篩檢-安心版	1. 檢體型態：全血 2. 基因數：424 (附表 15)	次世代定序 /基因擴增 /即時偵測基因擴增	產前及新生兒染色體與基因變異檢測
16	SMN1 及 SMN2 基因檢測-Real time PCR	1. 檢體型態：全血 2. 基因數：1/2 (附表 16)	即時偵測基因擴增 /基因擴增	產前及新生兒染色體與基因變異檢測
17	SMN1 及 SMN2 基因檢測-MLPA	1. 檢體型態：全血 2. 基因數：2 (附表 17)	基因擴增	產前及新生兒染色體與基因變異檢測
18	FMR1 基因 CGG 重複次數檢測	1. 檢體型態：全血 2. 基因數：1 (附表 18)	基因擴增	產前及新生兒染色體與基因變異檢測
19	感覺神經性聽損基因檢測	1. 檢體型態：全血、血片 2. 基因數：4 (附表 19)	即時偵測基因擴增 /桑格氏定序	產前及新生兒染色體與基因變異檢測

精準醫療分子檢測實驗室認證(認證編號：LDT0015)

20	葉酸代謝基因 (MTHFR) 檢測	1. 檢體型態：全血 2. 基因數：1 (附表 20)	即時偵測基 因擴增 /桑格氏定序	產前及新生兒染 色體與基因變異 檢測
21	腎小管發育不全 (RTD) 基因檢測	1. 檢體型態：全血 2. 基因數：1 (附表 21)	基因擴增	產前及新生兒染 色體與基因變異 檢測
22	藥害性聽損基因檢測	1. 檢體型態：全血 2. 基因數：1 (附表 22)	即時偵測基 因擴增 /桑格氏定序	產前及新生兒染 色體與基因變異 檢測
23	先天中樞性換氣不足 症候群基因檢測	1. 檢體型態：全血、血片 2. 基因數：1 (附表 23)	桑格氏定序	產前及新生兒染 色體與基因變異 檢測
24	脊髓性肌肉萎縮症帶 因篩檢 (Real-time PCR 及 SMN1 基因 空間排列錯置風險評 估)	1. 檢體型態：全血 2. 基因數：1/2 (附表 24)	即時偵測基 因擴增 /基因擴增 /桑格氏定序	產前及新生兒染 色體與基因變異 檢測
25	脊髓性肌肉萎縮症帶 因篩檢 (MLPA 及 SMN1 基因空間排列 錯置風險評估)	1. 檢體型態：全血 2. 基因數：2 (附表 25)	基因擴增 /桑格氏定序	產前及新生兒染 色體與基因變異 檢測

FDA 品字第 1141109095 號附件

以下空白

# 精準醫療分子檢測實驗室認證(認證編號：LDT0015)

附表1. 染色體晶片篩檢
23 對染色體之基因體
關鍵儀器設備： Hybridization Oven 645(C0108350、C0117710) Fluidics Station 450(60110330、60134770、FS0330、FS0570) GeneChip Scanner and Auto-Load System(54717410、50212260)

附表2. 胚胎著床前染色體篩檢
Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidies (PGT-A) Test
23 對染色體之基因體
關鍵儀器設備： Automated Preparation System(242472161、242473133)、NGS System(2773924030652、2773924040656)、 Thermal Cycler (299023510、2990220562、2990227926)

附表3. 胚胎著床前染色體篩檢SNP附加分析
Additional SNP analysis of Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidies (PGT-A) Test
23 對染色體之基因體
關鍵儀器設備： Automated Preparation System(242472161、242473133)、NGS System(2773924030652、2773924040656)、 Thermal Cycler (299023510、2990220562、2990227926) Real-time PCR Instrument(35169、20652)

附表4. SNP <sup>+</sup> 胚胎著床前染色體篩檢
SNP-added Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidies (SNP <sup>+</sup> PGT-A) Test
23 對染色體之基因體
關鍵儀器設備： NGS System(VH01865)、Thermal Cycler (299023510、2990220562、2990227926)

附表5. 唐氏症次世代定序篩檢(FFD)
第 13、18、21 對染色體之基因體
關鍵儀器設備： NGS system (NS500230、NB501769、NB552826)、Nucleic Acid Purification Platform (711-82020、711-82018) Real-time PCR Instrument (27476、20652)

附表6. Q寶非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDO)
第13、18、21對染色體及性染色體之基因體
關鍵儀器設備： NGS system (NS500230、NB501769、NB552826)、Nucleic Acid Purification Platform (711-82020、711-82018) Real-time PCR Instrument (27476、20652)

附表7. Q寶 <sup>Plus</sup> 十四合一非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDP)
第13、18、21對染色體及性染色體之基因體
特定微片段區域：1p36 缺失症候群、2q33.1 缺失症候群、22q11 缺失症候群、LGS氏症候群、貓哭症候群、 天使症候群、小胖威利症候群
關鍵儀器設備： NGS system (NS500230、NB501769、NB552826)、Nucleic Acid Purification Platform (711-82020、711-82018)、 Real-time PCR Instrument (27476、20652)

# 精準醫療分子檢測實驗室認證(認證編號：LDT0015)

<b>附表8. Q寶<sup>Plus+</sup>非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDK)</b>
第13、18、21對染色體及性染色體之基因體
特定微片段區域：1p36 缺失症候群、2q33.1 缺失症候群、22q11 缺失症候群、LGS氏症候群、貓哭症候群、天使症候群、小胖威利症候群
關鍵儀器設備： NGS system (NS500230、NB501769、NB552826)、Nucleic Acid Purification Platform (711-82020、711-82018)、 Real-time PCR Instrument (27476、20652)

<b>附表9. Q寶<sup>Ultra</sup>非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDW)</b>
第7、8、9、13、14、18、19、20、21、22對染色體及性染色體之基因體
特定片段區域：1p36 缺失症候群、2q33.1 缺失症候群、22q11 缺失症候群、LGS氏症候群、貓哭症候群、天使症候群、小胖威利症候群、1p部分缺失症候群、2q部分缺失症候群、3p25→pter 缺失症候群、4q21→q31 缺失症候群、6q部分缺失症候群、8p部分缺失症候群、8p部分擴增症候群、9p部分擴增症候群、10p部分擴增症候群、11q部分缺失症候群、11q部分擴增症候群、16p部分擴增症候群、18p部分缺失症候群、20p 擴增症候群
關鍵儀器設備： NGS system (NS500230、NB501769、NB552826)、Nucleic Acid Purification Platform (711-82020、711-82018)、 Real-time PCR Instrument (27476、20652)

<b>附表10. Q寶<sup>Plus</sup>三十八合一非侵入性胎兒染色體篩檢(FFDM)</b>
第7、8、9、13、14、18、19、20、21、22對染色體及性染色體之基因體
特定片段區域：1p36 缺失症候群、2q33.1 缺失症候群、22q11 缺失症候群、LGS氏症候群、貓哭症候群、天使症候群、小胖威利症候群、1p部分缺失症候群、2q部分缺失症候群、3p25→pter 缺失症候群、4q21→q31 缺失症候群、6q部分缺失症候群、8p部分缺失症候群、8p部分擴增症候群、9p部分擴增症候群、10p部分擴增症候群、11q部分缺失症候群、11q部分擴增症候群、16p部分擴增症候群、18p部分缺失症候群、20p 擴增症候群
關鍵儀器設備： NGS system (NS500230、NB501769、NB552826)、Nucleic Acid Purification Platform (711-82020、711-82018)、 Real-time PCR Instrument (27476、20652)

<b>附表11. 唐氏症次世代定序篩檢(FFA)</b>
第13、18、21對染色體之基因體
關鍵儀器設備： NGS system(VH01865)、Nucleic Acid Purification Platform(711-82020、711-82018)、Real-time PCR Instrument(27476、20652)

<b>附表12. Q寶非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAO)</b>
23 對染色體之基因體
關鍵儀器設備： NGS system(VH01865)、Nucleic Acid Purification Platform(711-82020、711-82018)、Real-time PCR Instrument(27476、20652)

<b>附表13. Q寶<sup>Plus+</sup>非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAK)</b>
23 對染色體之基因體
特定微片段區域：1p36 缺失症候群、2q33.1 缺失症候群、22q11 缺失症候群、LGS氏症候群、貓哭症候群、天使症候群、小胖威利症候群
關鍵儀器設備： NGS system(VH01865)、Nucleic Acid Purification Platform(711-82020、711-82018)、Real-time PCR Instrument(27476、20652)

# 精準醫療分子檢測實驗室認證(認證編號：LDT0015)

<b>附表14. Q寶<sup>Ultra</sup>非侵入性胎兒染色體篩檢(FFAW)</b> 23 對染色體之基因體 特定微片段區域：1p36 缺失症候群、2q33.1 缺失症候群、22q11 缺失症候群、LGS氏症候群、貓哭症候群、 天使症候群、小胖威利症候群、大於10Mb 染色體片段缺失、大於10Mb 染色體片段擴增 關鍵儀器設備： NGS system(VH01865)、Nucleic Acid Purification Platform(711-82020、711-82018)、Real-time PCR Instrument(27476、20652)
--

<b>附表15. 孕知因多疾病帶因篩檢-安心版</b> 共424個基因 次世代定序NGS平台檢測涵蓋基因:									
AAAS	ABCA12	ABCA4	ABCB11	ABCB4	ABCC6	ABCC8	ABCD1	ACAD9	ACADM
ACADS	ACADSB	ACADVL	ACAT1	ACOX1	ACSF3	ADA	ADAMTS2	ADGRG1	AGA
AGL	AGPS	AGXT	AIRE	ALDH3A2	ALDH7A1	ALDOB	ALG6	ALMS1	ALPL
AMH	AMHR2	AMT	AP1S1	AQP2	AR	ARG1	ARSA	ARSB	ASL
ASNS	ASPA	ASS1	ATM	ATP6V1B1	ATP7A	ATP7B	ATP8B1	ATRX	BBS1
BBS10	BBS12	BBS2	BBS4	BBS9	BCHE	BCKDHA	BCKDHB	BCS1L	BLM
BRIP1	BSND	BTD	BTK	CANT1	CAPN3	CASQ2	CBS	CC2D1A	CDH23
CEP290	CERKL	CFTR	CHM	CHRNE	CHRNA	CIIA	CLN3	CLN5	CLN6
CLN8	CLRN1	CNGA3	CNGB3	COL11A2	COL4A3	COL4A4	COL4A5	COL7A1	CPS1
CPT1A	CPT2	CRB1	CTNS	CTSC	CTSD	CTSK	CYBA	CYBB	CYP11B1
CYP11B2	CYP17A1	CYP19A1	CYP1B1	CYP21A2	CYP27A1	CYP27B1	DBT	DCLRE1C	DDB2
DHCR7	DHDDS	DKC1	DLD	DMD	DNAH5	DNAI1	DNAI2	DNAL1	DOK7
DPYD	DYSF	EDA	EDAR	EIF2AK3	EIF2B5	IKBKAP	EMD	ERCC2	ERCC3
ERCC4	ERCC5	ERCC6	ERCC8	ESCO2	ETFA	ETFB	ETFDH	ETHE1	EVC
EVC2	EXOSC3	EYS	F11	F2	F8	F9	FAH	FAM161A	FANCA
FANCC	FANCG	FH	FKRP	FKTN	G6PC	G6PD	GAA	GALC	GALE
GALK1	GALNS	GALNT3	GALT	GAMT	GBA	GBE1	GCDH	GCH1	GDF5
GFM1	GH1	GHRHR	GJB1	GJB2	GJB3	GJB6	GLA	GLB1	GLDC
GLE1	GNE	GNPTAB	GNPTG	GNS	GORAB	GP1BA	GP1BB	GP9	GRHRP
GUCY2D	GUSB	HADHA	HADHB	HAX1	HBA1	HBA2	HBB	HEXA	HEXB
HFE	HFE2	HGD	HGSNAT	HLC5	HMGCL	HMOX1	HOGA1	HPD	HPS1
HPS3	HPS4	HSD17B3	HSD17B4	HSD3B2	HYLS1	IDS	IDUA	IL2RG	ITGB3
IVD	KCNJ11	LAMA2	LAMA3	LAMB3	LAMC2	LCA5	LDLR	LDLRAP1	LHCGR
LIFR	LIPA	LIPH	LOXHD1	LPL	LRPPRC	LYST	MAN2B1	MAT1A	MCCC1
MCCC2	MCOLN1	MECP2	MED17	MEFV	MESP2	MFSB8	MKKS	MKS1	MLC1
MLYCD	MMAA	MMAB	MMACHC	MMADHC	MOC51	MPI	MPL	MPV17	MRE11
MTHFR	MTM1	MTRR	MITP	MUT	MYO15A	MYO7A	NAGLU	NAGS	NBN
NDRG1	NDUF5	NDUFS4	NDUFS6	NEB	NEU1	NLRP7	NPC1	NPC2	NPHP1
NPHS1	NPHS2	NROB1	NR2E3	NTRK1	OAT	OCRL	OPA3	OTC	PAH
PANK2	PC	PCCA	PCCB	PCDH15	PDHA1	PDHB	PEPD	PET100	PEX1
PEX10	PEX12	PEX2	PEX6	PEX7	PFKM	PHGDH	PIGN	PKHD1	PLA2G6
PMM2	PNPO	POLG	POLH	POMGNT1	POR	PPT1	PREPL	PROP1	PRPS1
PSAP	PTS	PUS1	PYGM	RAB23	RAG1	RAG2	RAPSN	RARS2	RDH12
RLBP1	RMRP	RNASEH2C	RPE65	RPGRI1L	RS1	RTEL1	SACS	SAMD9	SAMHD1
SBDS	SEPSECS	SERPINA1	SGCA	SGCB	SGCD	SGCG	SGSH	SLC12A3	SLC12A6
SLC17A5	SLC19A2	SLC22A5	SLC25A13	SLC25A15	SLC25A20	SLC26A2	SLC26A3	SLC26A4	SLC35A3
SLC37A4	SLC39A4	SLC3A1	SLC45A2	SLC4A11	SLC6A8	SLC7A7	SLC7A9	SMARCAL1	SMN1
SMPD1	SRD5A2	ST3GAL5	STAR	STRC	SUCLA2	SUMF1	SURF1	TAT	TCIRG1
TECPR2	TFR2	TGM1	TH	TMC1	TMEM216	TPO	TPP1	TREX1	TRIM32
TRIM37	TRMU	TSEN54	TSFM	TSHB	TSHR	TTC37	TTN	TPA	TYMP
TYR	TYRP1	UGT1A1	UPB1	USH1C	USH2A	VPS13A	VPS13B	VPS45	VPS53
VRK1	VSX2	VWF	WAS	WISP3	WNT10A	WRN	XPA	XPC	ZFYVE26
非NGS平台檢測基因:									
FMR1	OTOF	MTRNR1	AGT	SMN1					

# 精準醫療分子檢測實驗室認證(認證編號：LDT0015)

<p><b>關鍵儀器設備：</b>  <b>NGS平台:</b> Automated Preparation System(242472161、242473133)、NGS System(2773924030652、2773924040656)、Thermal Cycler (2990230964)、Real-time PCR Instrument (35169、20652)、Nucleic Acid Extraction Platform(37393、37423)  <b>非NGS平台1- FMR1 CGG repeat:</b>                      Sequencer(32193-060、28302-101)、Thermal Cycler (2990210707、2990219764、2990227681、2739424020005)、Nucleic Acid Extraction Platform(37393、37423)  <b>非NGS平台2- OTOF c.5098G&gt;C &amp; MTRNR1 m.1555A&gt;G:</b>                      Real-time PCR Instrument (35169、20652)、Sequencer(32193-060、28302-101)、Thermal Cycler (2990210707、2990219764、2990227681、2739424020005)、Nucleic Acid Extraction Platform(37393、37423)  <b>非NGS平台3- AGT c.857-619_1269+243delinsTTGCCTTGC:</b>                      Thermal Cycler (2990210707、2990219764、2990227681、2739424020005)、Nucleic Acid Extraction Platform(37393、37423)  <b>非NGS平台4- SMN1 copy number variation:</b> Real-time PCR Instrument (35169、20652)、Sequencer(32193-060、28302-101)、Thermal Cycler (2990210707、2990219764、2990227681、2739424020005)、Nucleic Acid Extraction Platform(37393、37423)</p>
--

<p><b>附表16. SMN1及SMN2基因檢測-Real time PCR</b></p>
<p>SMN1 (及SMN2)</p>
<p><b>關鍵儀器設備：</b>                      Real-time PCR Instrument (35169、20652)、Sequencer(32193-060、28302-101)、Thermal Cycler (2990210707、2990219764、2990227681、2739424020005)、Nucleic Acid Extraction Platform(37393、37423)</p>

<p><b>附表17. SMN1及SMN2基因檢測-MLPA</b></p>
<p>SMN1 SMN2</p>
<p><b>關鍵儀器設備：</b>                      Sequencer(32193-060、28302-101)、Thermal Cycler (2990210707、2990219764、2990227681、2739424020005)、Nucleic Acid Extraction Platform(37393、37423)</p>

<p><b>附表18. FMR1基因CGG重複次數檢測</b></p>
<p>FMR1</p>
<p><b>關鍵儀器設備：</b>                      Sequencer(32193-060、28302-101)、Thermal Cycler (2990210707、2990219764、2990227681、2739424020005)、Nucleic Acid Extraction Platform(37393、37423)</p>

<p><b>附表19. 感覺神經性聽損基因檢測</b></p>
<p>GJB2 SLC26A4 OTOF MTRNR1</p>
<p><b>關鍵儀器設備：</b>                      Real-time PCR Instrument (35169、20652)、Sequencer(32193-060、28302-101)、Thermal Cycler (2990210707、2990219764、2990227681、2739424020005)、Nucleic Acid Extraction Platform(37393、37423)</p>

<p><b>附表20. 葉酸代謝基因(MTHFR)檢測</b></p>
<p>MTHFR</p>
<p><b>關鍵儀器設備：</b>                      Real-time PCR Instrument (35169、20652)、Sequencer(32193-060、28302-101)、Thermal Cycler (2990210707、2990219764、2990227681、2739424020005)、Nucleic Acid Extraction Platform(37393、37423)</p>

# 精準醫療分子檢測實驗室認證(認證編號：LDT0015)

附表21. 腎小管發育不全(RTD)基因檢測
AGT
關鍵儀器設備： Thermal Cycler (2990210707、2990219764、2990227681、2739424020005)、 Nucleic Acid Extraction Platform(37393、37423)

附表22. 藥害性聽損基因檢測
MTRNR1
關鍵儀器設備： Real-time PCR Instrument (35169、20652)、Sequencer(32193-060、28302-101)、 Thermal Cycler (2990210707、2990219764、2990227681、2739424020005)、 Nucleic Acid Extraction Platform(37393、37423)

附表23. 先天中樞性換氣不足症候群基因檢測
PHOX2B
關鍵儀器設備： Sequencer(32193-060、28302-101)、Thermal Cycler (2990210707、2990219764、2990227681、2739424020005)、 Nucleic Acid Extraction Platform(37393、37423)

附表24. 脊髓性肌肉萎縮症帶因篩檢(Real-time PCR及SMN1基因空間排列錯置風險評估)
SMN1 (及SMN2)
關鍵儀器設備： Real-time PCR Instrument (35169、20652)、Sequencer(32193-060、28302-101)、 Thermal Cycler (2990210707、2990219764、2990227681、2739424020005)、 Nucleic Acid Extraction Platform(37393、37423)

附表25. 脊髓性肌肉萎縮症帶因篩檢(MLPA及SMN1基因空間排列錯置風險評估)
SMN1 SMN2
關鍵儀器設備： Sequencer(32193-060、28302-101)、Thermal Cycler (2990210707、2990219764、2990227681、2739424020005)、 Nucleic Acid Extraction Platform(37393、37423)

以下空白