

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 (含臍帶血)	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)  <hr/> 15 ml 無菌離心管 	<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。 		

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(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(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(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(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(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(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	<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"> ✓ 檢測同意書：聽損基因檢測 v1.0/v2.0/v3.0 同意書暨切結書 ✓ 其他：無 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：<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同意書。 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，請與慧智基因醫事檢驗所聯絡，營業時間為週一至週五 08:30~17:30；電話為 02-2382-6663。 			

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

檢測項目		▶ 罕見疾病基因檢測 Rare Disease Genetic Testing			
檢體類別	採檢容器	檢體需求		注意事項	
血液 (含臍帶血)	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。 		
未培養羊水	針筒 (非陸製) 	✓ 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。 		
	15 ml 無菌離心管 				
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(Medium)、PBS 或生理食鹽水中。	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 送檢前盛裝容器內需注入培養液(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 	✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C，需於 24 小時內送實驗室。			
已培養羊水/絨毛	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(Medium)中。	<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(Medium)，瓶蓋旋緊並以 Parafilm 密封。 		
	15 ml 離心管 	✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。			

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

<p>新鮮組織 (胎盤、臍帶、 流產物等)</p>	<p>50 ml 或 70 ml 無菌螺旋罐</p>		<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 (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(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。
<p>去氧核糖核酸 (DNA)</p>	<p>1.5 ml 或 1.75 ml 微量離心管</p>		<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。 ✓ 依據不同檢測基因，所需 DNA 總量不同，請先與實驗室確認。
<p>其他說明</p>	<ol style="list-style-type: none"> 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 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 檢測同意書：單基因核酸定序分析檢測同意書暨切結書、單基因基因結構分析檢測同意書暨切結書、單基因基因劑量分析檢測同意書暨切結書、單基因短片重複序列分析檢測同意書暨切結書 ✓ 其他：臨床相關資訊 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：<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同意書。 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，請與慧智基因醫事檢驗所聯絡，營業時間為週一至週五 08:30~17:30；電話為 02-2382-6663。 			

檢體採集與運送標準-罕見疾病基因檢測

檢測項目		▶ 全外顯子基因定序檢測 Whole Exon Sequencing			
檢體類別	採檢容器	檢體需求		注意事項	
血液 (含臍帶血)	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。 	<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。 		
	15 ml 無菌離心管 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 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(Medium)、PBS 或生理食鹽水中。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 送檢前盛裝容器內需注入培養液(Medium)、PBS 或生理食鹽水，請確保檢體採集過程無汙染。
	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，需於 24 小時內送實驗室。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 瓶口處以 Parafilm 密封，放入夾鏈袋運送。 ✓ 僅提供單基因點位確認。
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(Medium)中。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 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"> ✓ 保存及運送：皆為冷藏 2~8°C。 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 送檢前盛裝容器內需注滿培養液(Medium)，瓶蓋旋緊並以 Parafilm 密封。
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 (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(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	<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"> ✓ 檢測同意書：全外顯子定序基因檢測同意書暨切結書 ✓ 其他：需提供臨床資訊 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：<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同意書。 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，請與慧智基因醫事檢驗所聯絡，營業時間為週一至週五 08:30~17:30；電話為 02-2382-6663。 			