



醫事檢驗科公告

2023/03/10

■淡水 ■台北 ■新竹 ■台東

公告項目：醫事檢驗科委外項目 66011 SMA 報告格式異動

執行日期：2023/03/10

公告對象：四院區各科醫師、護理部、醫事檢驗科

異動原因：委外單位 2023/03/09 來函，因應特管法規異動報告內容，
於新版報告揭露 SMN1 基因套數檢驗結果。

執行方式：

1. 異動前後的差別：

結果值	舊版報告	新版報告
無 SMN1 基因缺失	無 脊髓性肌肉萎縮症 SMN1 基因缺失	無 脊髓性肌肉萎縮症 SMN1 基因缺失 【SMN1 基因套數檢驗結果：>=2】
SMA 帶因者 (無異動)	有 脊髓性肌肉萎縮症 【脊髓性肌肉萎縮症基因型	SMN1 基因缺失 SMN1:SMN2 = 1:1】
	有 脊髓性肌肉萎縮症 【脊髓性肌肉萎縮症基因型	SMN1 基因缺失 SMN1:SMN2 = 1:2】
	有 脊髓性肌肉萎縮症 【脊髓性肌肉萎縮症基因型	SMN1 基因缺失 SMN1:SMN2 = 1:3】
	有 脊髓性肌肉萎縮症 【脊髓性肌肉萎縮症基因型	SMN1 基因缺失 SMN1:SMN2 = 1:0】
SMA 患者 基因型 (無異動)	有 脊髓性肌肉萎縮症 【脊髓性肌肉萎縮症基因型	SMN1 基因缺失 SMN1:SMN2 = 0:1】
	有 脊髓性肌肉萎縮症 【脊髓性肌肉萎縮症基因型	SMN1 基因缺失 SMN1:SMN2 = 0:2】
	有 脊髓性肌肉萎縮症 【脊髓性肌肉萎縮症基因型	SMN1 基因缺失 SMN1:SMN2 = 0:3】
	有 脊髓性肌肉萎縮症 【脊髓性肌肉萎縮症基因型	SMN1 基因缺失 SMN1:SMN2 = 0:>3】

2. 因應法規要求加註「檢測極限說明」於備註欄位，新增內容如下：

2.1 因疾病特性及檢測極限，無法排除5% 罕見SMN1 基因變化之帶因者(如：點突變或空間錯置等)

2.2 脊髓性肌肉萎縮症帶因篩檢-Real-Time PCR detection system

平台檢測結果準確性會受檢體各種因素 (如：白血球數量過多

過少或檢體本身內部控制組基因CFTR 異常…等) 所影響而導致無法被準確的檢測出實際狀況

注意事項：66011 SMA 檢驗項目之採檢方式、送檢流程及報告時間等，均依照現行作業方式處理。

公告製訂：醫事檢驗科生化免疫組組長 楊智淵〈台北院區分機：3021〉