Igenomix®
PART OF VITROLIFE GROUP™

採檢服務手冊

Specimen Collection Service Manual

目錄

1. Igenomix Taiwan Ltd 台灣艾捷隆實驗室 3

1.1 簡介 3

1.2 聯絡資訊 3

1.3 一般資訊 3

1.4 抱怨處理程序 3

1.5 個人資料保護 4

1.6 檢體送檢前要求 4

1.7 實驗室檢體接收及拒收標準 4

2. 檢測服務 5

2.1 PGT-A 胚胎著床前染色體篩檢 5

2.2 PGT-SR 胚胎著床前染色體結構重組篩檢 6

2.3 PGT-M 胚胎植入前單一基因遺傳性疾病檢測 7

2.4 EMBRACE 非侵入性胚胎著床前染色體篩檢 10

2.5 CGT 特定基因帶有者檢測 11

2.6 ERA 子宮內膜容受性檢測 12

2.7 EMMA 子宮內菌叢檢測 13

2.8 ALICE 感染性慢性子宮內膜炎檢測 15

2.9 POC 流產物質染色體篩檢 16

2.10 SAT 精子非整倍體檢測 17

3. 實驗室認證及品質管理 19

3.1 實驗室認證及核准 19

3.2 外部品質評估及能力試驗 19

3.3 委外檢測品質管理 19

1. Igenomix Taiwan Ltd 台灣艾捷隆實驗室

1.1 簡介

Igenomix Taiwan Ltd 台灣艾捷隆實驗室（以下簡稱 Igenomix）隸屬於 Vitrolife Group，主要提供生殖醫學相關之遺傳及分子檢測服務，涵蓋胚胎著床前遺傳檢測、遺傳疾病帶因檢測及子宮內膜相關檢測等項目。

本實驗室致力於提供符合品質管理要求之檢測服務，協助醫療專業人員進行生殖醫學相關之臨床評估與醫療決策。

1.2 聯絡資訊

- 服務電話：02-2697-1737。
- 服務信箱：servicetaiwan@igenomix.com。
- 服務時間：週一至週五 09:00-18:00。
- 收件地址：221416 新北市汐止區新台五路一段 99 號 30 樓之 11。

1.3 一般資訊

- 所有遺傳檢測均應依臨床適切性執行。本實驗室提供生殖醫學相關之遺傳及分子檢測服務，各項檢測之相關資訊可參閱 Igenomix 台灣官方網站 https://www.igenomix.tw/，如需進一步了解檢測內容、送檢要求或其他相關資訊，請洽本公司客服部。
- 各項檢測之報告時效（Turnaround Time, TAT）依本實驗室公告之檢測項目及相關要求為準。報告時效原則上自實驗室收到符合檢測要求之檢體及完整送檢文件後起算。若因檢體異常、文件缺漏、重新檢測或其他特殊情況導致報告延遲，將通知合作院所。

1.4 抱怨處理程序

對於檢驗服務有任何意見、抱怨或申訴，可透過服務電話或電子郵件提出。本公司於接獲有關實驗室服務的抱怨或申訴後，將於 2 個工作天內提供初步回覆，並由相關權責單位進行調查、處理及追蹤。如案件需較長時間處理，將向提出者說明處理進度及預計回覆時間，並於處理完成後告知處理結果。

1.5 個人資料保護

本實驗室將確實遵守個人資料保護法，妥善管理受檢者之個人資料及檢驗結果。若有問題，請由電話或郵件洽詢客服窗口。

1.6 檢體送檢前要求

- 基因檢測具有複雜性，且結果可能產生重大影響，因此必須由具資格的醫療專業人員（通常為醫師）開立。結果須由醫療專業人員在整體醫療照護情境下，結合其他臨床資料解讀。
- 各項檢測之檢體採集、處理及包裝方式，應依 Igenomix 提供之採檢套組使用說明執行。如有疑問，請於採檢前與本公司聯繫確認。
- 依各檢測使用有效版次文件，檢測申請書或知情同意書可依 1.2 節服務諮詢索取。「檢測申請書」與「知情同意書」(如適用）須填寫完整，並與檢體一同送至 Igenomix。
- 檢測申請書必須由轉介醫師簽名，知情同意書須由病人簽名。若合併為同一份文件，請依文件欄位填寫。請仔細檢查每項檢測的相關文件，若對填寫方式有任何疑問，可隨時向本公司服務窗口詢問。**請注意：不接受僅以口頭方式提出的檢測申請。**

1.7 實驗室檢體接收及拒收標準

以下情況可能導致檢體遭拒收：

- 檢體未附相關送檢文件，包括檢測申請書及知情同意書。
- 檢測申請書或知情同意書未正確填寫。
- 未填寫文件中以星號（*）標示的必填欄位。
- 檢測申請書或知情同意書缺少病人及／或醫師簽名。
- 檢體容器標示不正確、未標示或損壞。
- 使用舊版檢測申請書及／或知情同意書，可能造成報告延遲或檢體遭拒收。
- 未符合個別檢測要求，例如特定採檢時間、最低檢體量或病人特定生理狀態等。

2. 檢測服務

2.1 PGT-A 胚胎著床前染色體篩檢

PGT-A 可篩檢胚胎染色體數目是否異常，本方法僅需少量細胞，使用次世代定序（NGS）分析 24 種染色體的拷貝數。染色體正常的胚胎較可能著床並發育至足月。PGT-A 檢測可協助醫師與接受 IVF 的病人決定植入哪些胚胎。

2.1.1 個案接受前提

無特定接受前提，可於檢測申請書填寫檢測適應症及相關臨床資訊。

2.1.2 檢體採集及運送要求

項目	說明
檢體類型及需求	第 3 天卵裂球切片：1 個細胞；第 5～7 天滋養外胚層切片：4～8 個細胞。
檢體容器	Igenomix 提供之 0.2 mL 小管。
檢體處理	使用洗滌／裝管溶液清潔切片細胞，以去除潛在污染來源，再將細胞移入小管。將裝有檢體的小管置於保冷盤中，送件前於 -20°C 至少冷凍 8 小時，並持續於保存至寄送檢體。
檢體標示	於管蓋標示女性病人姓名縮寫及胚胎編號，並填寫受檢者識別標籤置於保冷盤中。
檢體包裝	將小管置於保冷盤中，連同保冷劑（冰寶）放入保冷運送箱。
檢體運送	院所應於檢體備妥前通知實驗室，以安排取件。運送前須先冷凍保冷劑及保冷盤。
採檢套組	由 Igenomix 提供檢測套組、保冷箱及保冷盤。
報告時效（TAT）	7 個工作天

2.1.3 檢測結果說明

結果分類	說明及判定標準
整倍體（Euploid）	非整倍體鑲嵌比例低於 30%，且未檢出大小≥10 Mb 的片段增益／缺失。
鑲嵌型（Mosaic）	同時存在染色體正常與非整倍體細胞。低比例鑲嵌為 30%至低於 50%；高比例鑲嵌為 50%至低於 70%。
非整倍體（Aneuploid）	非整倍體鑲嵌比例≥70%，及／或檢出大小≥10 Mb 的片段增益／缺失。
複雜性非整倍體（Complex Aneuploid）	檢出 2～5 個非整倍體異常。

混亂型（Chaotic）	檢出 6 個以上非整倍體異常。
未檢測到 DNA（No DNA Detected）	檢體中檢出的 DNA 量不足。
無可靠訊息（Non-Informative）	無法以高可信度取得可靠結果。

2.1.4 補充說明

- 片段增益／缺失及性染色體非整倍體，僅報告高比例鑲嵌。
- 若同時存在其他整條染色體一致性非整倍體，則報告為異常／非整倍體，不列為鑲嵌。
- 若院所未要求提供鑲嵌資訊，則以 50%作為整倍體與非整倍體的判定界值：低於 50%報告為整倍體，≥50%報告為非整倍體。
- MitoScore：可利用同一切片取得的 DNA，透過 NGS 分析粒線體 DNA 含量，作為胚胎懷孕潛能評估的相關資訊。

2.2 PGT-SR 胚胎著床前染色體結構重組篩檢

PGT-SR 用於偵測胚胎因親代染色體結構重排造成的特定染色體不平衡，同時也能偵測與親代重排無關的染色體數目異常。本方法使用 NGS 分析 24 種染色體，需要囊胚切片取得的多顆滋養外胚層細胞。Igenomix 目前已確效 PGT-SR 可偵測大小≥6 Mb 的染色體異常。

2.2.1 個案接受前提

須提供結構重排的染色體核型報告供 Igenomix 實驗室審查。

2.2.2 檢體採集及運送要求

項目	說明
檢體類型及需求	第 5～7 天滋養外胚層切片：4～8 個細胞。
檢體容器	Igenomix 提供之 0.2 mL 小管。
檢體處理	使用洗滌／裝管溶液清潔切片細胞，以去除潛在污染來源，再將細胞移入小管。將裝有檢體的小管置於保冷盤中，送件前於 -20°C 至少冷凍 8 小時，並持續於保存至寄送檢體。
檢體標示	於管蓋標示女性病人姓名縮寫及胚胎編號，並填寫受檢者識別標籤置於保冷盤中。
檢體包裝	將小管置於保冷盤中，連同保冷劑（冰寶）放入保冷運送箱。
檢體運送	院所應於檢體備妥前通知實驗室，以安排取件。運送前須先冷凍保冷

	劑及保冷盤。
採檢套組	由 Igenomix 提供檢測套組、保冷箱及保冷盤。
報告時效（TAT）	7 個工作天

2.2.3 檢測結果說明

結果分類	**說明及判定標準**
整倍體/平衡（Euploid/Balanced）	非整倍體鑲嵌比例低於 30%，且未檢出大小≥6 Mb 的片段增益／缺失。
鑲嵌型（Mosaic）	同時存在染色體正常與非整倍體細胞。低比例鑲嵌為 30%至低於 50%；高比例鑲嵌為 50%至低於 70%。
非整倍體（Aneuploid/ Unbalanced）	非整倍體鑲嵌比例≥70%，及／或檢出大小≥6 Mb 的片段增益／缺失。
複雜性非整倍體（Complex Aneuploid）	檢出 2～5 個非整倍體異常。
混亂型（Chaotic）	檢出 6 個以上非整倍體異常。
未檢測到 DNA（No DNA Detected）	檢體中檢出的 DNA 量不足。
無可靠訊息（Non-Informative）	無法以高可信度取得可靠結果。

2.2.4 補充說明

- **本檢測無法區分染色體正常與平衡性結構重排之胚胎。**
- 片段增益／缺失及性染色體非整倍體，僅報告高比例鑲嵌。
- 若同時存在其他整條染色體一致性非整倍體，則報告為異常／非整倍體，不列為鑲嵌。
- 若院所未要求提供鑲嵌資訊，則以 50%作為整倍體與非整倍體的判定界值：低於 50%報告為整倍體，≥50%報告為非整倍體。
- MitoScore：可利用同一切片取得的 DNA，透過 NGS 分析粒線體 DNA 含量，作為胚胎懷孕潛能評估的相關資訊。

2.3 PGT-M 胚胎植入前單一基因遺傳性疾病檢測

PGT-M 可於對胚胎進行單基因疾病檢測，僅需少量細胞，即可辨識哪些胚胎未處於所檢測疾病的較高風險。其目的為協助伴侶建立健康家庭，並避免於產前診斷獲得陽性結果後，面臨是否終止妊娠的困難選擇。

2.3.1 個案接受前提

- 提供 PGT-M 前，須取得受影響伴侶及特定、已知疾病狀態家族成員的基因報告與家族病史。報告須清楚指出擬檢測疾病/疾患的致病基因及變異資訊，供 Igenomix 評估個案可行性，並依評估結果區分為 Common 或 Uncommon 案件。Igenomix 將依資料回覆 PGT-M 技術可行性，並確認 Pre-PGT-M 所需檢體。
- PGT-M 適用範圍包括體染色體顯性、體染色體隱性及 X 連鎖等遺傳疾病。須先完成 Pre-PGT-M 評估，確認可提供 PGT-M 檢測後，再進行正式胚胎檢測。

2.3.2 檢體採集及運送要求

項目	PRE-PGT-M	PGT-M
檢體來源	準父母及相關家庭成員	胚胎細胞
檢體類型及需求	至少 7mL 的周邊血液，或唾液檢體及口腔棉棒檢體(較不建議)	第 5 或第 6 天滋養外胚層切片；第 3 天切片須事先確認可行性。
檢體容器	血液：EDTA 紫頭管 10mL 一管或 4mL 兩管；或唾液採檢盒及口腔棉棒。	Igenomix 提供之 0.2 mL 小管。
檢體處理	依血液、唾液及口腔棉棒之採檢說明進行檢體採集及處理。	使用洗滌／裝管溶液清潔切片細胞，以去除潛在污染來源，再將細胞移入小管。將裝有檢體的小管置於保冷盤中，送件前於-20°C 至少冷凍 8 小時，並持續於保存至寄送檢體。
檢體標示	檢體管應標示至少兩項受檢者身分識別資訊（如姓名、病歷號或出生日期），並確認與送檢文件一致。	於管蓋標示女性病人姓名縮寫及胚胎編號，並填寫受檢者識別標籤置於保冷盤中。
檢體包裝與運送	檢體備妥時須通知 Igenomix 協助安排取件，血液檢體可於室溫或冷藏運送；唾液及口腔棉棒檢體應於室溫運送。 外界溫度超過 30°C 時建議加入保冷劑（冰寶），並避免檢體凍結。	將小管置於保冷盤中，連同保冷劑（冰寶）放入保冷運送箱。院所應於檢體備妥前通知實驗室，以安排取件。運送前須先冷凍保冷劑及保冷盤。
採檢套組	由 Igenomix 提供 EDTA 紫頭管、唾液採檢盒或口腔棉棒。	由 Igenomix 提供檢測套組、保冷箱及保冷盤。
報告時效（TAT)	Common: 2~3 週；Uncommon: 4~6 週	15 個工作天

2.3.3 檢測結果說明

- Pre-PGT-M

結果分類	說明
可提供 PGT-M 檢測	經評估可針對該家族之特定基因變異提供 PGT-M 檢測。
無法提供 PGT-M 檢測	經評估無法針對該家族之特定基因變異提供 PGT-M 檢測。

- PGT-M

遺傳模式	結果分類	說明
體染色體隱性	非帶因（Non-carrier）	未發現胚胎遺傳到任一高風險單倍型，罹病風險降低。
體染色體隱性	帶因（Carrier）	胚胎遺傳到父母其中一方的高風險單倍型，罹病風險降低。
體染色體隱性	有罹病風險（At-risk）	胚胎遺傳到父母雙方的高風險單倍型，具有罹病風險。
體染色體顯性	低風險（Low-risk）	未發現胚胎遺傳到親代的高風險單倍型，罹病風險降低。
體染色體顯性	有罹病風險（At-risk）	胚胎遺傳到親代的高風險單倍型，具有罹病風險。
X 連鎖	低風險（Low-risk）	未發現胚胎遺傳到母親的高風險單倍型，罹病風險降低。
X 連鎖	帶因（Carrier）	胚胎遺傳到母親的高風險單倍型；帶因者的臨床表現可能存在差異。
X 連鎖	有罹病風險（At-risk）	胚胎遺傳到母親的高風險單倍型，具有罹病風險。
其他	未檢出 DNA（No DNA detected）	因 DNA 缺乏或降解，未檢出 DNA。
其他	無法提供有效判讀（Non-informative）	因等位基因脫落（ADO）、污染、重組等因素，無法取得可靠結果。

- 結果判讀注意事項：

  PGT-M 無法判定疾病的臨床表現或症狀嚴重程度。有關帶因狀態及相關疾病之臨床資訊，請參考原始基因檢測報告，或諮詢遺傳專科醫師及／或臨床遺傳諮詢人員。

2.4 EMBRACE 非侵入性胚胎著床前染色體篩檢

EMBRACE 可分析胚胎生長的培養液，評估胚胎染色體正常的可能性，協助醫師與接受 IVF 的病人決定優先植入哪些胚胎。本方法只需少量培養液，使用 NGS 分析 24 種染色體的拷貝數。

2.4.1 個案接受前提

無特定接受前提，可於檢測申請書填寫檢測適應症及相關臨床資訊。

2.4.2 檢體採集及運送要求

項目	說明
檢體類型及需求	胚胎培養液 8～18 µL。
檢體容器	Igenomix 提供之 0.2 mL 小管。
檢體處理	將培養液移入指定小管，將裝有檢體的小管置於保冷盤中，送件前於-20°C 至少冷凍 12 小時，並持續於保存至寄送檢體。
檢體標示	於管蓋標示女性病人姓名縮寫及胚胎編號，並填寫受檢者識別標籤置於保冷盤中。
檢體包裝與運送	將小管置於保冷盤中，連同保冷劑（冰寶）放入保冷運送箱。院所應於檢體備妥前通知實驗室，以安排取件。運送前須先冷凍保冷劑及保冷盤。
使用者確效	建議各 IVF 實驗室於臨床送檢前完成採檢流程確效，以降低因操作問題導致無法取得有效檢測結果之風險。確效完成後，由實驗室出具確效報告並經實驗室主管簽署。
報告時效（TAT）	7 個工作天

2.4.3 檢測結果說明

結果分類	說明及判定標準
正常／整倍體（Normal/Euploid）	培養液檢測結果未顯示染色體數目異常，且未檢出大小≥10 Mb 之染色體片段缺失／重複。
異常／非整倍體（Abnormal/Aneuploid）	檢出整條染色體（1–22、X、Y）之增益（+）或缺失（−），或染色體片段之增益（+）或缺失（−）。
混亂型（Chaotic）	檢出 6 個以上整條染色體異常
未檢測到 DNA（No DNA Detected）	檢培養液中的胚胎游離 DNA 量不足，無法進行有效分析。
無可靠訊息	檢體 DNA 品質未達分析要求，無法取得可靠結果。

（Non-Informative）	

- 結果判讀注意事項：
  對於未檢出 DNA、無法提供有效判讀或混亂型（Chaotic）的檢體，將依據 Igenomix 內部累積之大數據，參考不同母體年齡的非整倍體風險進行優先排序。

2.5 CGT 特定基因帶有者檢測

CGT（Carrier Genetic Test）利用次世代定序（NGS）分析特定基因之致病或可能致病變異，必要時輔以 MLPA、RT-PCR 等方法，評估個人或生育伴侶之遺傳疾病帶因狀態及生育風險。適用對象包括計畫生育之伴侶、接受人工生殖療程者及配子捐贈者等，檢測結果可作為生育規劃及遺傳諮詢之參考。

2.5.1 個案接受前提

無特定接受前提，可於檢測申請書填寫檢測適應症及相關臨床資訊。

2.5.2 檢體採集及運送要求

項目	說明
檢體類型及需求	至少 7mL 的周邊血液。
檢體容器	EDTA 紫頭管 10mL 一管或 4mL 兩管。
檢體處理	依血液之採檢說明進行檢體採集及處理。
檢體標示	檢體管應標示至少兩項受檢者身分識別資訊（如姓名、病歷號或出生日期），並確認與送檢文件一致。
檢體包裝與運送	檢體備妥時須通知 Igenomix 協助安排取件，冷藏或室溫運送；外界溫度超過 30°C 時建議加入保冷劑（冰寶），並避免檢體凍結。
報告時效（TAT）	30 個工作天

2.5.3 檢測結果說明

CGT 檢測結果依是否檢出致病或可能致病變異，分為陽性（Positive）及陰性（Negative）。檢測結果僅反映本次檢測範圍內之基因變異，陰性結果仍無法完全排除遺傳疾病帶因風險。檢測結果應結合個人及家族病史，必要時進行專業遺傳諮詢。

結果分類	說明
陽性（Positive）	於受檢基因中檢出一項以上致病或可能致病變異。若生育伴侶雙方均帶有相同體染色體隱性遺傳疾病相關基因的致病或可能致病變異，每次懷孕約有 25%的機率生下罹病子代。若女性帶有 X

	連鎖隱性遺傳疾病相關基因的致病或可能致病變異，其男性子代有 50%的機率罹病，女性子代有 50%的機率為帶因者。
陰性（Negative）	於受檢基因中未檢出致病或可能致病變異，表示相關遺傳疾病之帶因風險降低，惟仍無法完全排除帶因可能性及殘餘風險。

2.6 ERA 子宮內膜容受性檢測

ERA（Endometrial Receptivity Analysis）子宮內膜容受性檢測透過次世代定序（NGS）分析子宮內膜組織中與容受性相關基因的表現量，並利用專用預測模型評估子宮內膜容受性狀態，判定其處於增生期、容受期前、容受期、容受期晚期或容受期後，以辨識著床窗（Window of Implantation），協助醫師規劃個人化胚胎植入（pET）的適當時機。

2.6.1 個案接受前提

無特定個案接受前提。

2.6.2 檢體採集及運送要求

項目	**說明**
檢體類型及需求	子宮內膜組織約 70 mg 或約 7 mm。
採檢時間	自然週期：LH+7 或 hCG+7；荷爾蒙替代療程（HRT）：P+5；或依院所慣用之囊胚植入流程採檢。
採檢前要求	須控制內源性黃體素濃度：自然週期於 hCG+0 時，或 HRT 週期首次使用外源性黃體素前 24 小時內，黃體素濃度須低於 1 ng/mL。 採檢週期應與預計胚胎植入週期一致，不得於刺激週期採檢。
檢體容器	Igenomix 提供之含 1.5 mL RNA 穩定液的冷凍保存管。
檢體處理	採檢後應立即將子宮內膜組織放入指定保存管，並用力搖晃數秒。 檢體量不得超過管上白色標線。
檢體標示	檢體管均應標示至少兩項受檢者身分識別資訊（如姓名、病歷號或出生日期），註明採檢日期，並確認與送檢文件一致。
檢體保存	含檢體之保存管於運送前須置於 4–8°C 冷藏至少 4 小時。
檢體包裝與運送	使用 Igenomix 提供之專用套組，將保存管置於泡殼包裝作為第二層容器，於冷藏或室溫運送。外界溫度超過 30°C 時，建議加入保冷劑（冰寶）。室溫運送時間不得超過 5 天。院所應於檢體備妥前通知安排取件。
報告時效（TAT）	15 個日曆天

2.6.3 檢測結果說明

ERA 檢測結果可提供個人化胚胎植入時間之建議，部分結果可能需重新採集子宮內膜組織檢體進行分析，以確認子宮內膜容受性狀態及適當之胚胎植入時間。

結果分類	說明
容受期（Receptive）	基因表現與正常、具有容受性的子宮內膜相符。建議依本次 ERA 採檢時使用的相同療程進行囊胚植入。
容受期晚期（Late Receptive）	子宮內膜處於容受期末端，建議相較於本次子宮內膜組織採檢時間，將胚胎植入時間提前 12 小時。
增生期（Proliferative）	基因表現符合增生期子宮內膜，建議聯絡 ERA 實驗室評估此次採檢療程。
容受期前（Pre-Receptive）	基因表現符合容受期前狀態，可能存在著床窗位移。部分結果須於建議日期再次採檢，才能提供胚胎植入時間建議。
容受期後（Post-Receptive）	基因表現符合容受期後狀態，可能存在著床窗位移。須於建議日期再次採檢，以確認結果。
無法提供有效判讀（Non-Informative）	基因表現型態與 ERA 預測模型中的對照型態不符，建議聯絡實驗室評估此次採檢療程。
RNA 不足（Insufficient RNA）	因 RNA 量不足，無法判定基因表現型態，須重新採集子宮內膜組織檢體。
RNA 品質不合格（Invalid RNA）	因 RNA 品質不佳，無法判定基因表現型態，須重新採集子宮內膜組織檢體。

2.7 EMMA 子宮內菌叢檢測

- EMMA（Endometrial Microbiome Metagenomic Analysis） 子宮內菌叢檢測利用即時聚合酶連鎖反應（RT-PCR）分析子宮內膜組織中的細菌 DNA，評估子宮內膜微生物菌叢組成，包括乳酸桿菌及潛在病原菌，部分病原菌與慢性子宮內膜炎相關。適用於反覆著床失敗、反覆性流產、疑似慢性子宮內膜炎或有感染病史的病人，協助醫師評估子宮內膜微生物環境及相關臨床處置。
- EMMA 檢測包含 ALICE（感染性慢性子宮內膜炎檢測）。此外，**EndomeTRIO** 為 ERA、EMMA 及 ALICE 三項檢測之組合，可利用同一份子宮內膜組織檢體，同時評估子宮內膜容受性、微生物菌叢組成及慢性子宮內膜炎相關病原菌。若院所 ERA 標準採檢流程包含兩份子宮內膜組織檢體，微生物菌叢分析僅使用第一份採集之檢體。

2.7.1 個案接受前提

無特定個案接受前提。

2.7.2 檢體採集及運送要求

項目	說明
檢體類型及需求	子宮內膜組織約 70 mg 或約 7 mm，須取自子宮底部，並確認檢體含有子宮內膜組織，而非僅有血液或黏液。
採檢時間	EndomeTRIO：依 ERA 採檢時機，HRT 週期 P+5（黃體素暴露 120 小時）、自然週期 hCG+7（施打後 168 小時），或依院所慣用囊胚植入流程。 單獨 EMMA：可依 ERA 流程，或依不同月經週期及用藥情況安排採檢（詳見 2.7.3，單獨申請 EMMA 之採檢時機）。
採檢前要求	EndomeTRIO 須控制內源性黃體素濃度：自然週期於 hCG+0 時，或 HRT 週期首次使用外源性黃體素前 24 小時內，黃體素濃度須低於 1 ng/mL。不得於刺激週期採檢。採檢前至少 7 天及採檢期間不得使用抗生素；若採檢前一個月內曾使用抗生素，應於檢測申請書註明。
檢體容器	Igenomix 提供之含 1.5 mL RNA 穩定液的冷凍保存管。
檢體處理	採檢後應立即將子宮內膜組織放入指定保存管，並用力搖晃數秒。檢體量不得超過管上白色標線。
檢體標示	檢體管均應標示至少兩項受檢者身分識別資訊（如姓名、病歷號或出生日期），註明採檢日期，並確認與送檢文件一致。
檢體保存	含檢體之保存管於運送前須置於 4–8°C 冷藏至少 4 小時。
檢體包裝與運送	使用 Igenomix 提供之專用套組，將保存管置於泡殼包裝作為第二層容器，於冷藏或室溫運送。外界溫度超過 30°C 時，建議加入保冷劑（冰寶）。室溫運送時間不得超過 5 天。院所應於檢體備妥前通知安排取件。
報告時效（TAT）	21 個日曆天

2.7.3 單獨申請 EMMA 之採檢時機

週期類型	建議採檢時機
規律自然週期	週期長度 26–32 天者，可於月經週期第 15–25 天採檢，或依 ERA 採檢流程。
不規律週期	建議使用 HRT 週期，於黃體素使用期間採樣，以 P+5 為佳。
排卵監測週期	LH/hCG+2 至+12，或排卵日 Ov+1 至+11。
口服避孕藥（OCP）週期	含安慰劑療程：於有效藥錠第 14–21 天採檢；連續服用有效藥錠：於第 14 天及之後採檢。（並非所有口服避孕藥均適用於 EMMA 採檢，安排切

片前建議先諮詢專家。）

2.7.4 檢測結果說明

EMMA 分析子宮內膜中乳酸桿菌及常見生殖道病原菌的 DNA，提供菌叢組成與相關病原菌之檢測結果。

項目	結果說明
乳酸桿菌（Lactobacillus）	提供乳酸桿菌屬（*Lactobacillus spp.*）及 *L. crispatus*、*L. gasseri*、*L. iners*、*L. jensenii* 之 DNA 檢出資訊。
生殖道潛在病原菌	提供 16 種常見生殖道病原菌之檢測結果及參考範圍。
慢性子宮內膜炎相關病原菌（ALICE）	提供 10 種慢性子宮內膜炎相關病原菌之檢測結果及參考範圍。
正常結果	若無病原菌檢測結果超出參考範圍，且至少檢出一種乳酸桿菌或乳酸桿菌屬，則視為正常結果。超出參考範圍的病原菌數值，於報告中以星號及粗體標示。
特定病原菌之確認檢測	若檢出 *Haemophilus ducreyi*、*Mycobacterium tuberculosis*、*Treponema pallidum*、*Neisseria gonorrhoeae* 或 *Chlamydia trachomatis* 的 DNA，可能依子宮內膜菌叢分析結果建議進一步確認檢測。
其他病原菌之確認檢測	若檢出 *Actinomyces israelii*、*Clostridium sordellii* 或 *Fusobacterium nucleatum* 的 DNA，可能依子宮內膜菌叢分析結果及個案情況建議進一步確認檢測。
法定傳染病通報	部分病原菌感染依各國法規可能須向當地衛生主管機關通報。如涉及依法應通報之傳染病，應由醫師依當地相關法規辦理。
治療建議	如有需要，報告將依超出參考範圍之特定病原菌提供治療建議。是否使用抗生素或益生菌，應由醫療專業人員結合病人臨床情況評估決定。
治療後追蹤	如已接受治療，建議於療程結束後重新採集子宮內膜組織檢體，以確認相關病原菌檢測結果是否恢復正常。新檢體應依標準採檢流程採集；其他特殊情況亦可能建議再次採檢。

2.8 ALICE 感染性慢性子宮內膜炎檢測

ALICE（Analysis of Infectious Chronic Endometritis）感染性慢性子宮內膜炎檢測，利用即時聚合酶連鎖反應（RT-PCR）偵測子宮內膜組織中與慢性子宮內膜炎（Chronic Endometritis, CE）相關之常見病原菌 DNA。慢性子宮內膜炎與不孕症及

產科併發症有關，檢測結果可協助醫師評估子宮內膜感染情形，並作為後續治療之參考。ALICE 為 EMMA 檢測所包含之項目，亦可單獨申請。

2.8.1 個案接受前提

無特定個案接受前提。

2.8.2 檢體採集及運送要求

參閱第 2.7.2 及 2.7.3 小節。

2.8.3 檢測結果說明

ALICE 檢測提供與慢性子宮內膜炎相關之常見病原菌檢測結果及參考範圍，協助醫師評估子宮內膜感染情形及後續處置。

項目	結果說明
慢性子宮內膜炎相關病原菌	提供相關病原菌之檢測結果及參考範圍，超出參考範圍的病原菌數值，以星號及粗體標示。
特定病原菌之確認檢測	若 *Neisseria gonorrhoeae* 或 *Chlamydia trachomatis* 的檢測結果超出正常範圍，將建議進一步確認檢測。
法定傳染病通報	部分病原菌感染依各國法規可能須向當地衛生主管機關通報。如涉及依法應通報之傳染病，應由醫師依當地相關法規辦理。
治療建議	如有需要，報告將依超出參考範圍之特定病原菌提供治療建議。是否使用抗生素或益生菌，應由醫療專業人員結合病人臨床情況評估決定。
治療後追蹤	如已接受治療，建議於療程結束後重新採集子宮內膜組織檢體，以確認相關病原菌檢測結果是否恢復正常。新檢體應依標準採檢流程採集；其他特殊情況亦可能建議再次採檢。

2.9 POC 流產物質染色體篩檢

POC（Products of Conception）流產物質染色體篩檢利用次世代定序（NGS）技術，分析流產組織中全部 24 種染色體（22 對體染色體及 X、Y 性染色體）的大範圍染色體異常，協助醫師評估妊娠流失是否與染色體異常有關。

2.9.1 個案接受前提

無特定個案接受前提，檢測適應症及相關臨床資訊可於檢測申請書中填寫。

2.9.2 檢體採集及運送要求

項目	**說明**
檢體類型及需求	流產組織： 最小尺寸為 3 × 3 mm，以不含血液的組織為佳。母親周邊血液： EDTA 紫頭管 10 mL 一管或 4 mL 兩管，用於 STR 分析，以評估母體細胞污染，並於適當情況下評估多倍體。

檢體容器與處理	流產組織置於 Igenomix 提供之檢體容器，並以生理食鹽水完全覆蓋。母親周邊血液置於 EDTA 抗凝血管。
檢體標示	流產組織容器及母親血液採檢管均應標示受檢者姓名、出生日期或其他唯一識別資訊，以及採檢日期，並確保與檢測申請書資料一致。
檢體包裝與運送	檢體備妥時須通知 Igenomix 協助安排取件，可冷藏或室溫運送；外界溫度超過 30°C 時建議加入保冷劑（冰寶），並避免檢體凍結。檢體採集後應儘速安排送檢，若無法立即送檢，應於 4–8°C 冷藏保存。
報告時效（TAT）	POC 檢測為 10 個工作天；如需加做 STR 分析，報告時效增加 7 個工作天，共計 17 個工作天。

2.9.3 檢測結果說明

結果分類	**說明**
正常（Normal）	未檢出非整倍體或染色體片段缺失／重複。若有執行 STR 分析，則另依其結果評估母體細胞污染或多倍體情形。
異常（Abnormal）	檢出非整倍體或大小≥10 Mb 之染色體片段缺失／重複，並提供相關異常資訊。
母體細胞污染（Maternal Cell Contamination）	染色體分析呈正常女性結果，但 STR 分析顯示檢體僅含母體來源細胞，無法確認流產組織的染色體結果。
無法有效判讀（Non-Informative）	因檢體品質不佳，導致 NGS 分析結果未達品質要求，無法提供有效判讀。

2.10 SAT 精子染色體異常檢測

SAT（Sperm Aneuploidy Testing）精子染色體異常檢測利用螢光原位雜交技術（FISH），分析精子中第 13、18、21、X 及 Y 染色體的數目異常，評估染色體異常精子的比例，協助評估男性不孕症及染色體異常傳遞至胚胎與子代的風險。

2.10.1 個案接受前提

若因受檢者染色體核型異常申請檢測，須提供載明核型的遺傳檢驗報告，必要時須事先與實驗室確認。冷凍精子檢體須事先確認前處理流程。

2.10.2 檢體採集及運送要求

項目	**說明**
檢體類型及需求	射出精液、副睪或睪丸來源之精子檢體，須經洗滌後懸浮於精子培養液中。
檢體容器與處理	將處理後之精子檢體置於 10–15 mL 錐形離心管中；精子培養液須由送檢

	院所自行提供。
檢體標示	標示受檢者姓名、病歷號或出生日期（應至少包含二項可辨識資訊），以及採檢日期，並確保與檢測申請書資料一致。
檢體包裝與運送	檢體備妥時須通知 Igenomix 協助安排取件，可冷藏或室溫運送；外界溫度超過 30°C 時建議加入保冷劑（冰寶），並避免檢體凍結。檢體採集後應在 3 天內送達 Igenomix。
報告時效（TAT）	15 個工作天。

2.10.3 檢測結果說明

結果分類	**說明**
正常（Normal）	染色體數目異常精子的比例與實驗室內部對照資料相近。
異常（Abnormal）	染色體數目異常精子的比例相較於實驗室內部對照資料呈統計上顯著增加。

3. 實驗室認證及品質管理

3.1 實驗室認證及核准

Igenomix Taiwan Ltd 台灣艾捷隆實驗室通過美國病理學家學會（College of American Pathologists, CAP）實驗室認證，並依台灣《特定醫療技術檢查檢驗醫療儀器施行或使用管理辦法》相關規定，取得特定實驗室開發檢測（Laboratory Developed Tests, LDTs）之核准。

各項檢測之認證及核准範圍，依實際有效之認證證書及主管機關核准內容為準。

3.2 外部品質評估及能力試驗

實驗室定期參與適用之外部品質評估（External Quality Assessment, EQA）或能力試驗（Proficiency Testing, PT），以評估檢測結果之準確性及可靠性。

對於無適用外部能力試驗計畫之檢測項目，實驗室依品質管理程序執行替代性評估（Alternative Assessment, AA），以持續監控檢測品質。

3.3 委外檢測品質管理

部分檢測項目由 Igenomix 集團其他實驗室執行。各執行實驗室依其所在地之相關法規、適用認證要求及品質管理制度執行檢測。

委外檢測之品質管理及結果審查依相關作業程序辦理，以維持檢測服務品質。