



檢測說明

著床前遺傳篩檢 (Preimplantation Genetic Screening, PGS) 是針對來自胚胎的少量細胞樣本進行的檢測，以評估胚胎的染色體。染色體是細胞內的結構，其中含有人體成長、發育和維持健康所必需的資訊。染色體有 23 對 (總計 46 條)。第 1-22 對染色體稱為體染色體，男性與女性皆有。第 23 對染色體決定我們是男性 (XY) 或女性 (XX)。染色體數量或結構的變化可能導致胚胎無法著床、造成流產，或生下有遺傳疾病的嬰兒。PGS 的目標是要辨識染色體正常的胚胎，讓您健康懷孕的機會更高。

益處、風險與限制

PGS 的益處

染色體異常是著床失敗和懷孕最初 12 週內流產最常見的原因之一。懷孕最初三個月內所發生的流產，約有 50-60% 是因胎兒的染色體異常所導致。從顯微鏡下整體的外觀來看，染色體異常與染色體正常的胚胎可能沒有差別，因此很難辨識出哪些胚胎順利著床和懷孕的機會最高。藉由植入染色體正常的胚胎，可顯著提升順利著床和懷孕的機會。

PGS 的風險與限制

胚胎活檢相關的風險

儘管體外受精 (*in vitro fertilization, IVF*) 在全球已成功應用於數萬起懷孕，且無紀錄指出先天畸形或發育異常的風險增加，但是 PGS 程序仍需要胚胎活檢，而這種活檢程序並非毫無風險。活檢通常是在受精後 3 天或受精後 5/6 天進行。第 3 天 (分裂球) 活檢需要從胚胎中取出一個細胞，此時胚胎處於 8-10 個細胞的發育階段。第 5/6 天 (滋胚層) 活檢需要從胚胎外層細胞中取出約 5-10 顆細胞，完整留下將發育為嬰兒的內層細胞團。胚胎活檢相關的風險包括：

- 胚胎可能在活檢程序期間受損
- 假若未取得足夠樣本，可能需要再進行第二次活檢

請注意，儘管活檢樣本將送往 CombiMatrix 進行檢測，您的胚胎仍然會由生育專科設施保留。

患者姓名縮寫

伴侶姓名縮寫

IVF 專科醫師/門診相關風險

IVF 的臨床程序也存在相關的風險：

- 活檢後也許沒有可供植入的胚胎 (正常或異常)
- 可能將錯誤的胚胎植入子宮
- 植入染色體正常的胚胎，並不保證可順利著床或懷孕

患者姓名縮寫

伴侶姓名縮寫

技術與分析方法的風險

CombiMatrix 使用個人條碼標籤來標示胚胎，還有嚴謹的樣本追蹤與管控程序，進而將技術疏失風險降到最低；然而，疏失仍可能發生，導致無法診斷或誤診。

- **無法診斷**：檢測的技術困難或樣本本身無法產生適當品質的資料，這有可能造成檢測失敗。常見的原因包括從胚胎活檢中未取得去氧核糖核酸 (deoxyribonucleic acid, DNA) 或去氧核糖核酸品質不良。

益處、風險與限制 (續)

- **誤診**：誤診風險普遍被認為是 <4%。其中包括**偽陰性** (PGS 結果正常，但胚胎染色體異常) 或**偽陽性** (PGS 結果異常，但胚胎染色體正常) 的風險。這種風險可能發生於檢測染色體異常及胚胎性別的情況下。有一種已知的誤診原因是**胚胎鑲嵌式染色體**；在這種現象中，接受活檢分析的細胞基因不能代表胚胎內其餘的細胞。這項測定可能會也可能不會偵測出鑲嵌式染色體。

患者姓名縮寫

伴侶姓名縮寫

技術上的偵測極限

PGS 的設計旨在偵測全部染色體或特定染色體大區域的增加或減少。PGS 不能偵測：

- **單基因異常** - 若希望檢測單基因異常，則除了 PGS 之外，在可行情況下還必須進行著床前基因診斷 (Preimplantation Genetic Diagnosis, PGD)。
- **多倍體** - 次世代定序無法例行偵測出胚胎內多出一整套染色體 (即，69 對染色體，而非正常的 46 對)。
- **平衡性染色體轉位** - 現行的方法無法辨識是否有平衡性染色體轉位。
- **小型染色體增加/減少 <20 Mb** - PGS 無法辨識小於 20 Mb 大小的染色體組織之增加或減少，即便此類組織之異常有可能導致染色體疾病。

患者姓名縮寫

伴侶姓名縮寫

其他懷孕相關的風險

在一般的人群中，懷有先天畸形孩子的風險約為 2-3%。PGS 無法降低此種風險。發育遲緩、智能障礙和自閉症/泛自閉症異常有許多不同的可能成因。PGS 無法檢測或降低這些病症的風險。

患者姓名縮寫

伴侶姓名縮寫

產前診斷的追蹤建議

由於 PGS 檢測相關的風險，請勿認為 PGS 可取代以絨毛膜取樣 (chorionic villus sampling, CVS) 或羊膜穿刺術進行的產前診斷檢測。若您不願尋求確認性診斷檢測，您可與產前照護提供者討論其他的篩檢選項。

患者姓名縮寫

伴侶姓名縮寫

檢測結果與判讀

非整倍體的 PGS

- **正常**：未偵測出整個染色體或部分染色體異常
- **異常**：偵測出一或多處整個染色體或部分染色體異常
- **無法判讀/雜亂的結果**：全部或大多數涉及的染色體異常被視為無法判讀，並且無法提供正常或異常的確切結果
- **未能擴增**：若 DNA 的含量或品質不足，就無法擴增，因此無法報告結果

患者姓名縮寫

伴侶姓名縮寫

保密與遺傳諮詢

- 建議在檢測前接受有關 PGS 益處、風險與限制的遺傳諮詢。完成 PGS 取得結果之後，也建議接受遺傳諮詢，以檢閱您的結果。視 PGS 的結果而定，可能需要進一步檢測和／或診斷評估。
- 為了保障患者保密性，檢測結果僅能提供給獲得授權的人士，例如：提出轉診的醫師、遺傳諮詢師、參考實驗室、患者或患者的個人代表。
- 除了您的醫師開立的檢測項目之外，不會對您的樣本進行其他檢測。需要您進一步明示同意，方可進行額外檢測。
- 所有樣本都會在 60 天之後銷毀，但所剩下任何萃取出來的 DNA 會保留 2 年。您可選擇允許 CombiMatrix 將樣本完全去識別化，並且移除所有受保護的健康資訊，以便將此樣本用於驗證或教育目的。**若同意將您去識別化的樣本用於實驗室驗證和教育目的，請在此處簽上姓名縮寫：** _____ (患者) _____ (伴侶)

患者姓名縮寫

伴侶姓名縮寫

PGS 的替代選擇

您應向生育專科醫師和／或遺傳諮詢師討論 PGS 的風險、益處與限制。PGS 是選擇性的檢測，用於增加順利懷孕和生下健康孩子的機會。即便生育專科醫師建議，您也不一定要接受 PGS。若您不願接受 PGS，但希望了解您懷孕的染色體狀態，可透過絨毛膜取樣或羊膜穿刺術取得產前樣本，對其進行診斷檢測。

患者姓名縮寫

伴侶姓名縮寫

檢測費用

PGS 的費用是額外附加於您 IVF 週期之任何其他相關費用上。在 CombiMatrix 收到您的款項及您的簽署同意書之前，無法開始進行檢測。若您付款進行 PGS，但沒有進行（在 CombiMatrix 收到樣本前取消檢測，或缺乏適於檢測的胚胎），我們將全額退款。

患者姓名縮寫

伴侶姓名縮寫

PGS 相關疑問

對於您是否希望進行 PGS 檢測，請您務必充分理解潛在益處與潛在風險及限制，進而做出充分知情的決定。在下方簽上姓名縮寫，即表示您確認您已有機會讓您的疑問獲得解答，且您希望進行 PGS。

患者姓名縮寫

伴侶姓名縮寫

仲裁同意

您確認由 CombiMatrix 所提供服務衍生之任何法律糾紛、爭議或意見分歧應由美國仲裁協會 (American Arbitration Association) 根據當時有效的適用規則，採有約束力的仲裁排解。仲裁員的任何裁決可登錄於具適任司法管轄權的任何法院作為判決。任何此等仲裁均應於提出申訴時離 CombiMatrix 集團總部最近的美國仲裁協會辦公室進行。所有爭議均應根據加州法律進行裁決。

仲裁同意 (續)

於下方簽名，即表示本人／我們茲此：

- 同意上開仲裁協議，對於此等仲裁協議所涵蓋之所有索賠，放棄由陪審團審判的權利。
- 僅當依據證據應用規則認定可採用時執行，不然放棄讓該證據受採認的權利。
- 放棄根據加州民事程序法 (California Code of Civil Procedure) 可用之特定證據開示程序的權利。
- 確認本人／我們已獲得建議，並已有機會向獨立顧問就此仲裁協議進行諮詢。
- 確認本人在此患者同意書上的簽名使本人於本協議衍生任何爭議之時有義務參與仲裁。

患者姓名： _____

出生日期： _____

患者簽名： _____

日期： _____

伴侶姓名： _____

出生日期： _____

伴侶簽名： _____

日期： _____