



無創性產前胎兒基因檢測(103項)

特價HK\$4,280 (原價HK\$7,000)



優惠項目不得轉讓，如有任何爭議基研健康醫療有限公司保留最終決定權。

篩查內容：

1.	染色體三體症	T21 唐氏綜合症 T18 愛德華氏綜合症 T13 巴陶氏綜合症
2.	三倍體綜合症	9號染色體三倍體 (T9) 16號染色體三倍體 (T16) 22號染色體三倍體 (T22)
3.		4種性染色體異常綜合症 (僅限單胎)
4.		92種染色體微缺失及微重複綜合症
5.		額外發現
6.		胎兒性別檢測 (僅限單胎)

✓ 適用於：

- ✓ 懷孕10週以上的孕婦
- ✓ 雙胞胎孕婦
- ✓ 試管嬰兒或習慣性流產的孕婦
- ✓ 35歲及以上的高齡孕婦
- ✓ 拒絕接受侵入性檢查後流產風險的孕婦
- ✓ 唐氏綜合症篩查為高風險的孕婦

✗ 不適用於：

- | | |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> ✗ 懷孕週數<10週 ✗ 懷有三胞胎或以上的孕婦，不論之後是否減胎 ✗ 孕婦自身或配偶染色體異常 ✗ 懷孕期間或曾患有惡性腫瘤 ✗ 檢測日期前一年內接受過輸血的患者 ✗ 接受過幹細胞治療的患者 ✗ 孕婦體重指數(BMI)>40 | <ul style="list-style-type: none"> ✗ 懷有羅伯遜易位胎兒的孕婦 ✗ 母體、胎兒和/或胎盤嵌合體 (妊娠期染色體正常和異常細胞的混合物) ✗ 接受過移植手術的患者 ✗ 消失雙胞胎綜合症 <ul style="list-style-type: none"> • 懷孕 >8 週才進行減胎手術或其中一胎停止發育； • 懷孕 <8 週進行過減胎手術或其中一胎停止發育而休息不足 8 週的孕婦。 |
|---|--|

什麼是無創性產前胎兒基因檢測？

- **無創、簡單、先進的檢測技術**
- HG-NIPT無創性胎兒產前基因檢測技術是一種**非侵入性**胎兒染色體產前異常檢測技術。檢測**只需抽取孕婦10ml外周血**，提取胎兒游離DNA，通過新一代DNA測序技術並結合生物信息分析，得出胎兒發生染色體非整倍體（如唐氏綜合症）的風險率

無創性產前胎兒基因檢測的優點

- ✓ **無風險**—只需抽取孕婦10ml血液，無流產風險負擔
- ✓ **高準度**—檢測的**準確率高達99%**
- ✓ **大數據**—**超過100萬人進行**
- ✓ **早檢測**—**懷孕10週即可進行檢測**，早檢測，早安心





染色體疾病	發病率	徵狀	檢測靈敏度
染色體三倍體症			
唐氏綜合症 Trisomy 21	隨著孕婦年齡而上升 (35歲：1/400)	21號染色體三體症，俗稱唐氏綜合症，是由於多了一條21號染色體而引致的疾病。約30%的流產個案都是因為懷有唐氏綜合症的胎兒。根據不同的健康問題，有些患有唐氏綜合症的嬰兒需要特別的照顧及醫療護理。大多數唐氏綜合症患者會有 智力障礙 ，程度由 輕微到中度不等 。早期干預已被證實能夠有效改善唐氏綜合症患者的健康及生活。	>99.99%
愛德華氏綜合症 Trisomy 18	1/6,000	18號染色體三體症，又稱愛德華氏綜合症，是由於嬰兒出生時帶有三條18號染色體。懷有愛德華氏綜合症胎兒的孕婦會很容易流產，而大多數能夠出生的嬰兒會在出生後 數星期夭折，不足10%的嬰兒能夠存活一年以上 。大多數愛德華氏綜合症的嬰兒會有嚴重智力障礙及出生缺陷，包括心臟、腦及腎臟不正常等；外部異常，如唇裂/鐸裂，頭小，畸形足，手指 發育不全 及下顎細小等。	>99.99%
巴陶氏綜合症 Trisomy 13	1/ 10,000 – 1/ 21,700	13號染色體三體症，又稱巴陶氏綜合症。正常嬰兒帶有兩條13號染色體，巴陶氏綜合症胎兒卻常帶有三條13號染色體。懷有巴陶氏綜合症胎兒的孕婦會有很高的 流產或死胎風險 ，即使能夠出生大多數嬰兒都會在 出生後一週內夭折 。巴陶氏綜合症嬰兒有可能有心臟缺陷，腦或脊髓的問題，額外的手指和/或腳，腮裂或兔唇及肌肉張力低下。嬰兒亦會有很多其他出生器官缺陷。	>99.99%
三倍體綜合症：			
9號染色體三倍體 Trisomy 9	Unknown	9號染色體三倍體是罕見的染色體疾病，完全型9號染色體三倍體 (Full Trisomy 9)胎兒大多數於第一孕期發生自然流產，活產的嬰兒 大部分活不過出生後一週 。 嵌合型9號染色體三倍體 (Mosaic Trisomy 9)表示胎兒部分細胞多出一條9號染色體，主要臨床症狀為 發育缺陷、先天性心臟病、智力障礙、神經系統發育遲緩及骨骼肌系統異常等 。	罕見案例，檢測靈敏度未經驗證
16號染色體三倍體 Trisomy 16	32/100,000	16號染色體三倍體是罕見的染色體疾病，完全型16號染色體三倍體 (Full Trisomy 16)胎兒大多數於第一孕期就自然流產。 嵌合型16號染色體三倍體 (Mosaic Trisomy 16)表示胎兒部分細胞多出一條16號染色體，主要臨床症狀為 發育遲緩及認知障礙等 。	罕見案例，檢測靈敏度未經驗證
22號染色體三倍體 Trisomy 22	9/1000,000 – 20/100,000	22號染色體三倍體是罕見的染色體疾病，完全型22號染色體三倍體(Full Trisomy 22)胎兒大多數於第一孕期發生自然流產，活產的嬰兒 也無法存活長久 。 嵌合型22號染色體三倍體(Mosaic Trisomy 22)表示胎兒部分細胞多出一條2號染色體，主要臨床症狀為 智力障礙、腎臟形態異常、身體兩側不對稱發育等 。	罕見案例，檢測靈敏度未經驗證



染色體疾病	發病率	徵狀	檢測靈敏度
胎兒性別檢測	NA	單胎孕婦	>99%
性染色體異常綜合症 (僅限單胎) :			
透納氏綜合症 45, X(XO) Turner Syndrome	1/2,000–1/5,000	透納氏綜合症是女性出生時X性染色體全部或部分缺失而引起的疾病。患有透納氏綜合症的女性不同程度的臨床病徵及一些獨特徵狀，但絕大多數透納氏綜合症患者都有以下兩種病徵：身材比正常矮小、先天卵巢發育不良，從而導致閉經(沒有月經及不育)。	>95%
柯林菲特氏綜合症 XXY Klinefelter Syndrome	1/500	柯林菲特氏綜合症是一種只會出現於男性身上的染色體異常疾病。受影響男性會比正常男性額外出一條X染色體。男性柯林菲特氏綜合症的睪丸較小，在出生前及青春期不能製造足夠的男性荷爾蒙，從而導致 第二性徵沒有正常發育 。其他病徵包括減少鬍鬚及陰毛，乳房有輕微發育。缺少男性荷爾蒙亦都會引致其他不同的徵狀，包括不育。	>95%
三X綜合症 XXX Triple Syndrome	1/ 1,000	三X綜合症，又稱為X染色體三體症，是由於女性患者多出一條X染色體而引致的疾病。三X綜合症患者的身體特徵及臨床病徵程度因人而異。有些患者並沒有任何臨床表徵，或只有輕微徵狀，有些甚致終身都未被確診。但某些患者可能表現出很多異常的情況；例如增加了學習障礙的風險，導致說話和 語言發展遲緩 ，動作技能(如坐和行走)的發育緩慢，及肌肉張力低下。這些徵狀在女性患者中有很大的差異，但 10%受影響的女性都會出現 癲癇症 或 腎臟異常 等病徵。	>95%
XYY 三體綜合症 XYY Syndrome	1/ 1,000	XYY三體綜合症，又稱雅各氏症，只出現於男性。患者比正常多了一條Y染色體。XYY綜合症患者通常身材高大，而在青春期時容易有嚴重的青春痘問題。其他徵狀包括學習障礙及一些行為上的問題，如脾氣暴躁等。	>95%

92種染色體微缺失及微重複疾病列表

1. 染色體1p36 缺失綜合症	2. 染色體1q41–q42 缺失綜合症	3. 染色體1p32–p31 缺失綜合症	4. 染色體2p16.1–p15 缺失綜合症
5. 染色體2q33.1 缺失綜合症	6. 染色體2q31.1 重複綜合症	7. 染色體2q37 缺失綜合症	8. 染色體2q31.1 微缺失綜合症
9. 染色體2q 重複	10. 染色體3pter–p25 缺失綜合症	11. Dandy–Walker 綜合症	12. 染色體3q13.31 缺失綜合症
13. 染色體3p 遠端重複	14. 染色體3q 重複	15. 染色體4p16.3 缺失綜合症	16. 染色體4q21 缺失綜合症
17. 染色體4p 重複	18. 染色體4q 遠端重複	19. 染色體4q 遠端缺失	20. Cri–du–Chat 綜合症
21. 染色體5q14.3 缺失綜合症	22. 染色體5q12 缺失綜合症	23. 染色體5p13 重複綜合症	24. 染色體5p 重複
25. 染色體6pter–p24 缺失綜合症	26. 染色體6q24–q25 缺失綜合症	27. 染色體6q11–q14 缺失綜合症	28. 染色體6p 缺失
29. 染色體6q15–q23 缺失綜合症	30. 染色體6q25–qter 缺失綜合症	31. 染色體6q26–q27 缺失綜合症	32. 染色體7q 缺失
33. 染色體7q11.23 缺失綜合症	34. 染色體7q21–q32 缺失	35. 染色體7q31–q32 缺失	36. 染色體8p23.1 缺失綜合症
37. 染色體8p23.1 重複綜合症	38. Langer–Giedion綜合症	39. 染色體8q22.1 缺失綜合症	40. 染色體8q22.1 重複綜合症
41. 染色體8p 重複	42. 染色體8q 重複	43. 染色體9p 缺失綜合症	44. 染色體9p 重複
45. DiGeorge 綜合症 II 型	46. 染色體10q22.3–q23.2 缺失綜合症	47. 染色體10q26 缺失綜合症	48. 染色體10p12–p11 缺失綜合症
49. 染色體10p 重複	50. 染色體11p13 缺失綜合症	51. 染色體11p11.2 缺失綜合症	52. Jacobsen 綜合症
53. 染色體11q23 缺失綜合症	54. 染色體12q14 微缺失綜合症	55. 染色體12p12.1 微缺失綜合症	56. 染色體12p 重複
57. 染色體13q14 缺失綜合症	58. 染色體13q 遠端缺失	59. 染色體14q11–q22 缺失綜合症	60. 染色體14q22 缺失綜合症
61. 染色體14q 近端缺失	62. 染色體14q 重複	63. Angelman綜合症	64. Prader–Willi 綜合症
65. 染色體15q26–qter 缺失綜合症	66. Levy–Shanske 綜合症	67. 染色體15q14 缺失綜合症	68. 染色體15q24 缺失綜合症
69. 染色體15q26 過度生長綜合症	70. 染色體15q 遠端缺失	71. 染色體16p12.2–p11.2 缺失綜合症	72. 染色體16p12.2–p11.2 重複綜合症
73. 染色體16p13.3 缺失綜合症	74. 染色體16p13.3 重複綜合症	75. 染色體16q 近端重複	76. Smith–Magenis 綜合症
77. 染色體17p13.3 缺失綜合症	78. Potocki–Lupski 綜合症	79. 染色體17p13.3 重複綜合症	80. Yuan–Harel–Lupski 綜合症
81. 染色體17p 複	82. 染色體18p 缺失綜合症	83. 染色體18q 遠端缺失綜合症	84. Alagille 綜合症 I 型
85. 染色體20p 重複	86. 染色體21q22 缺失	87. 染色體22q11.2 缺失綜合症	88. 染色體Xp11.23–p11.22 重複綜合症
89. 染色體Xp21 缺失綜合症	90. 染色體Xq27.3–q28 重複綜合症	91. 染色體Xq21 缺失綜合症	92. 染色體Xq22.3 缺失綜合症