



# 單基因遺傳病檢測

**HG-PMG-11 : HKD 4,800**  
**HG-PMG-100 : HKD 8,800**

## 計劃內容

- 適用於計劃生育的夫婦
- 檢測準確率高達99%

### HG-PMG-11 :

一次性檢測11種常見單基因遺傳病 (包括9種常染色體和3種X染色體連鎖的隱性遺傳疾病)

### HG-PMG-100 :

一次性檢測100種常見單基因遺傳病 (包括100種單基因遺傳病相關的突變點)

## 甚麼是單基因遺傳病？

單基因遺傳病是指單個基因發生突變所引起的遺傳病，全球已經發現超過 10,000 多種的單基因遺傳病。

大多數單基因遺傳病會導致畸形、殘廢、甚至死亡。

隱性遺傳病患兒往往雙親沒有任何症狀，且常規產檢中無法檢出異常，直到出生後現病症才得以發現。

## Prenatal MonoGenetic Screening 的優點

**全面** – 檢測全面，包括雙種突變類型

**簡單** – 只需抽取5ml外周血

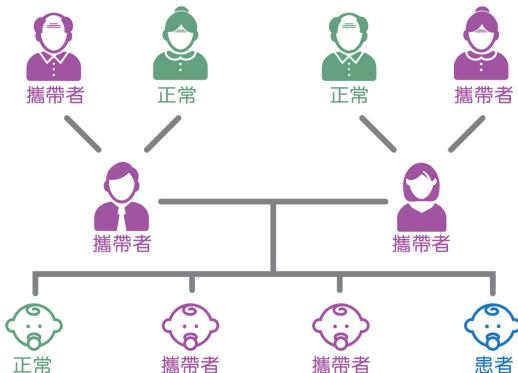
**經濟** – 相比較於單個遺傳病的檢測，更加經濟

**專業** – 全面的疾病數據庫，專業的基因檢測服務

## 檢測的意義

檢測出夫婦雙方是否為單基因遺傳病的攜帶者，提示生育風險。

結合遺傳諮詢和產前檢查，有效避免嚴重遺傳病的發生。



**陽性結果表示受檢查者攜帶了一個或多個致病突變。**  
這種情況下，需要對受檢者的配偶進行檢測。如果夫婦雙方在同一個基因上都攜帶了致病突變，他們生育患兒的風險將顯著升高，可以選擇以下方式來獲得健康寶寶：

- 1) 自然妊娠後行產前診斷
- 2) 胚胎植入前基因診斷等

**陰性結果表示受檢查者未有攜帶檢測的相關疾病的致病突變。**

但不排除在檢測範圍以外存在其他致病突變的可能(很低)，或受檢者後代會因為新發突變 (De Novo)而患病。

## HG-PMS-11 可檢測列表

疾病	發病率	攜帶率	遺傳方式
1. 遺傳性耳聾	1/1000 新生兒	1/29 GJB2, 1/59 SLC26A4	常染色體
2. 脊髓性肌肉萎縮症 說話，吞嚥，呼吸，坐立和走路都受影響	1/6000–1/10000	1/62	
3. 苯丙酮尿症 引起智力障礙和癲癇，皮膚白化、頭髮變黃、尿液有鼠臭味等徵狀	1/11144	1/35	
4. 肝豆狀核變性	1/30000	1/50	
5. 糖原累積病II型	1/50000 中國南方	1/12	
6. α- 地中海貧血	1/10000–5/10000 中國南方	1/10 中國南方	
7. β- 地中海貧血	0.66/100 中國南方	1/35 中國南方	
8. 脆性X綜合症	1/4000–1/10000 男性	1/250–1/1000 女性	X連鎖
9. 假肥大性肌營養不良	1/3500 新生男嬰	未知	
10. 甲型血友病	1/4000–1/5000 男性	未知	
11. 乙型血友病	1/20000 男性	未知	