



無創性胎兒染色體異檢測

HKD 7, 000

檢查內容：

三體綜合症13, 18, 21及性染色體非整倍體
各種微缺失綜合症

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
血清學篩查顯示高風險的孕婦	不適合接受羊水穿刺或臍血穿刺的孕婦

什麼是HG—無創唐氏綜合症檢測 (HG-NIPT)?

無創、簡單、先進的檢測技術

HG-NIPT無創性胎兒染色體異常產前檢測技術是一種**非侵入性**胎兒染色體非整倍體檢測技術。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。

無創唐氏綜合症檢測的優點

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99.65%以上**

大數據—**超過40萬人進行** HG-NIPT檢測

早檢測—**懷孕10週即可進行檢測**，早檢測，早安心

如何進行檢測



無創唐氏綜合症檢測各項說明

染色體疾病	發病率	徵狀	檢測靈敏度
三倍體綜合症			
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。	>99.1%
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/顴裂，頭小，畸形足，手指 發育不全 及下顎細小等。	>98.2%
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，巴陶氏綜合症嬰兒卻常帶有三條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。	>99.1%
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，而在青春時期容易有嚴重的青春豆問題。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%
胎兒性別檢測	NA	NA	>98%

染色體疾病	發病率	徵狀	檢測靈敏度
三倍體綜合症 (僅限單胎):			
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	1/ 10, 000 – 1/ 21, 700	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， 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之號染色體，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

染色體微缺失及微重複疾病列表

1 · 染色體1p31重複綜合症	2 · 染色體1p32-p31缺失綜合症	3 · 染色體1p36缺失綜合症	4 · 染色體1q41-q42缺失綜合症
5 · 染色體2p12-p11.2缺失綜合症	6 · 染色體2p16.1-p15缺失綜合症	7 · 裂手裂足症5型	8 · 染色體2q31.1重複綜合症
9 · 染色體2q33.1缺失綜合症	10 · 染色體2q35重複綜合症	11 · 前腦無裂畸形6型	12 · 染色體3p缺失綜合症
13 · 染色體3q1 3.31缺失綜合症	14 · 染色體3q22-q24缺失綜合症	15 · 染色體3q29缺失綜合症	16 · 染色體3q29重複綜合症
17 · 沃夫一賈許宏氏症候群	18 · 染色體4q21缺失綜合症	19 · 染色體4q32.1-q32.2三倍重複綜合症	20 · 貓鳴綜合症
21 · 染色體 5q12缺失綜合症	22 · 染色體Sq14.3缺失綜合症	23 · 染色體6pte-p24缺失綜合症	24 · 染色體6q11-q14缺失綜合症
25 · 染色體6q24-q25缺失綜合症	26 · 脊索瘤感受症	27 · 染色體7q缺失綜合症	28 · 染色體7q11.23缺失綜合症
29 · 染色體7q11.23重複綜合症	30 · 染色體8p23.1缺失綜合症	31 · 染色體8p23.1重複綜合症	32 · 染色體8q12.1-q21 .2缺失綜合症
33 · 染色體8q22.1重複綜合症	34 · 染色體8q22.1缺失綜合症	35 · Langer-Giedion綜合症	36 · 染色體9p缺失綜合症
37 · 狄喬治症候群第2型	38 · 染色體10q22.3-q23.2缺失綜合症	39 · 染色體10q26缺失綜合症	40 · Potocki-Shaffer綜合症
41 · WAGR綜合症	42 · WAGRO綜合症	43 · 雅閣森綜合症	44 · 染色體12q14微缺失綜合症
45 · 染色體13q14缺失綜合症	46 · 染色體14q11-q22缺失綜合症	47 · Frias綜合症	48 · 染色體15q11-q13重複綜合症
49 · 普瑞德威利症	50 · 小胖威利症	51 · 染色體15q14缺失綜合症	52 · 染色體15q25缺失綜合症
53 · 先天性橫膈膜疝氣疾病	54 · 染色體15q26-qter缺失綜合症	55 · Levy-Shanske綜合症	56 · 染色體16p缺失綜合症
57 · 染色體16p12.2-p11.2重複綜合症	58 · 染色體16p12.2-p11.2缺失綜合症	59 · Chromosome染色體16p13.3缺失綜合症	60 · 染色體16q22缺失綜合症
61 · Potocki-Lupski綜合症	62 · 史密斯一馬吉利氏症候群	63 · Yuan-Harel-Lupski綜合症	64 · 染色體17p13.3重複綜合症
65 · 染色體17p13.3缺失綜合症	66 · 染色體17q12缺失綜合症	67 · 染色體17q12重複綜合症	68 · 染色體17q21.31重複綜合症
69 · 染色體17q23.1-q23.2缺失綜合症	70 · 染色體18p缺失綜合症	71 · 染色體18q缺失綜合症	72 · 染色體19q13.11缺失綜合症
73 · 前腦無裂畸形1型	74 · 貓眼綜合症	75 · 染色體22q11.2缺失綜合症	76 · 染色體22q11.2重複綜合症
77 · 狄喬治症候群	78 · 染色體Xp11.23-p11.22重複綜合症	79 · 染色體Xp11.3缺失綜合症	80 · 染色體 Xp21缺失綜合症
81 · 染色體Xq21缺失綜合症	82 · 染色體Xq22.3端粒缺失綜合症	83 · 染色體Xq27.3-q28重複綜合症	84 · 染色體Xq2缺失綜合症