

NIPT Q寶系列 可檢測項目與可能症狀		染色體異常可能的症狀							適用方案別		
高風險項目	可能引發的疾病	發育遲緩 (含骨骼異常)	神經系統障礙 (如癲癇、智能障礙)	運動障礙	外觀異常	心血管異常	代謝異常	其他	Q寶	Q寶Plus*	Q寶Ultra
18號染色體單體	Monosomy 18							活產機率低	●	●	●
18號染色體三體	Trisomy 18	●	●	●	●	●			●	●	●
18q21→qter缺失	18q22.3q23微缺失症							聽力受損			●
19號染色體單體	Monosomy 19							活產機率低	●	●	●
19號染色體三體	Trisomy 19	●	●		●			活產機率低、泌尿生殖系統異常	●	●	●
20號染色體單體	Monosomy 20							活產機率低	●	●	●
20號染色體三體	Trisomy 20							活產機率低	●	●	●
21號染色體三體	Monosomy 21							活產機率低	●	●	●
21號染色體三體	唐氏症		●						●	●	●
21部分缺失	血小板功能異常							血小板功能異常			●
22號染色體單體	Monosomy 22				●	●		活產機率低、泌尿生殖系統異常	●	●	●
22號染色體三體	Trisomy 22		●	●	●			活產機率低	●	●	●
22q11缺失症候群 (第一型狄喬治症)	第一型狄喬治症候群	●	●		●	●	●			●	●

上表僅列出部分染色體異常做為參考

NIPT檢測須知

1. 檢測範圍與限制: 本公司NIPT依據方案，可針對特定染色體片段缺失（>3Mb）或大片段變異（>10Mb）進行風險評估，例如：第一型狄喬治症、天使症候群、小胖威利症、貓哭症候群、1p36缺失、2q33.1缺失與LGS症候群等。然而NIPT無法檢測所有染色體異常與遺傳疾病，例如：平衡性轉位、平衡性倒轉、平衡性插入、全染色體多倍體、染色體鑲嵌、單親二體症、異染色質變異、點突變、單基因疾病、粒線體或低於平台解析度之變異等。
2. 檢測結果的解讀: NIPT透過分析孕婦血液中的胎盤游離DNA，評估胎兒染色體異常的「風險」，而非確診。即使檢測結果為「高風險」，也不代表胎兒一定會出現相關症狀。同樣地，檢測結果「正常」，也不能完全排除胎兒患有其他未檢測出的異常或疾病。
3. 外顯率的考量: 部分染色體異常疾病並非百分之百會表現出臨床症狀，這稱為「外顯率」。即使胎兒帶有某些染色體片段異常，也可能不會出現相關疾病的症狀。
4. 影響檢測準確度的因素: 多胞胎、孕期計算誤差（實際小於10週）、胎盤染色體異常（CPM）、孕婦年齡、或孕婦患有特定症狀（如甲狀腺機能亢進、自體免疫疾病、腫瘤、子宮肌瘤或家族具有染色體變異等），都可能影響NIPT的準確度。因此，NIPT結果僅供參考，不應作為胎兒是否患病的唯一依據。
5. 後續建議: NIPT檢測後，建議諮詢臨床醫師，以獲得更詳細的資訊和專業建議。如有疑慮，可考慮進行侵入性診斷性檢測，如羊膜穿刺術或絨毛膜取樣術，以確定胎兒的健康狀況。



► 掃我了解更多資訊
免費客服專線: 0800-800-018

NIPT Q寶系列

可檢測項目與可能症狀

NIPT Q 寶系列 可檢測項目與可能症狀		染色體異常可能的症狀							適用方案別		
高風險項目	可能引發的疾病	發育遲緩 (含骨骼異常)	神經系統障礙 (如癲癇、智能障礙)	運動障礙	外觀異常	心血管異常	代謝異常	其他	Q寶	Q寶 Plus ⁺	Q寶 Ultra
1號染色體單體	Monosomy 1							活產機率低	●	●	●
1號染色體三體	Trisomy 1							活產機率低	●	●	●
1p部分缺失/擴增	1p32微缺失症	●	●	●	●			泌尿生殖系統異常		●	●
1p36微缺失	1p36微缺失症		●		●	●		聽力受損		●	●
1q21→q32缺失 1q42→qter缺失 1q23→qter擴增	低血小板併無橈骨症	●			●	●					●
	肝胚體發育不全	●	●		●						●
2號染色體單體	Monosomy 2							活產機率低	●	●	●
2號染色體三體	Trisomy 2							活產機率低	●	●	●
2p部分缺失 2p部分擴增	2p11.2p12微缺失症		●		●						●
	2p14p15微缺失症		●		●			泌尿生殖系統異常			●
	2p15p16.1微缺失症		●		●						●
2q部分缺失/擴增	肢中骨發育不良	●									●
	2q23.3q24.1微缺失症		●		●					●	●
	2q24.3微缺失症		●							●	●
	新生兒癲癇(微擴增症)		●								●
	併指多指症第1型	●			●						●
	2q31.2q32.3微缺失症		●		●					●	●
	2q31.1微擴增症	●									●
	短指併智能遲緩症候群		●		●						●
2q33.1缺失	2q33.1微缺失症		●		●					●	●
3號染色體單體	Monosomy 3							活產機率低	●	●	●
3號染色體三體	Trisomy 3							活產機率低	●	●	●
3p25→pter部分缺失	3p末節缺失	●	●		●	●		泌尿生殖系統異常		●	●
3p11→p21缺失	3p末節缺失	●	●		●	●		泌尿生殖系統異常			●
3q 部分缺失/擴增	3q29微缺失症		●	●	●	●		泌尿生殖系統異常			●
	3q29微擴增症		●		●						●
4號染色體單體	Monosomy 4							活產機率低	●	●	●
4號染色體三體	Trisomy 4							活產機率低	●	●	●
4p部分缺失/擴增	Wolf-Hirschhorn微缺失症	●	●		●						●
4q21→q31部分缺失	4q21微缺失症	●	●		●	●				●	●
4q31→qter缺失	4q21.21q21.22微缺失症	●	●		●	●					●
4q 部分擴增	4q32.1-q32.2 三重複症	●	●		●						●
5號染色體單體	Monosomy 5							活產機率低	●	●	●
5號染色體三體	Trisomy 5							活產機率低	●	●	●
貓哭症候群	5q14.3q15微缺失症		●		●					●	●
5q 部分缺失/擴增	5q14.3q15微缺失症	●	●	●							●
	13號染色體(偽三體症		●			●					●
	5q35微擴增症	●	●		●						●
	Sotos症候群	●	●		●						●
6號染色體單體	Monosomy 6							活產機率低	●	●	●
6號染色體三體	Trisomy 6							活產機率低	●	●	●
6q部分缺失/擴增	6q13q14微缺失症	●		●	●			泌尿生殖系統異常		●	●
	6q25.2q25.3微缺失症				●	●		聽力受損		●	●
7號染色體單體	Monosomy 7							活產機率低	●	●	●
7號染色體三體	Trisomy 7							活產機率低	●	●	●
7p 部分缺失/擴增	Greig 症候群				●						●
7q11→q31缺失	威廉斯氏症候群		●		●	●	●	泌尿生殖系統異常、聽力受損			●
7q32→qter缺失	威廉氏遠端缺失症		●								●
7q21→q31擴增	裂手裂足症第1型		●	●	●			聽力損失			●
7q32→qter擴增	TPTS症候群	●			●						●

NIPT Q 寶系列 可檢測項目與可能症狀		染色體異常可能的症狀							適用方案別		
高風險項目	可能引發的疾病	發育遲緩 (含骨骼異常)	神經系統障礙 (如癲癇、智能障礙)	運動障礙	外觀異常	心血管異常	代謝異常	其他	Q寶	Q寶 Plus ⁺	Q寶 Ultra
8號染色體單體	Monosomy 8							活產機率低	●	●	●
8號染色體三體	Trisomy 8							活產機率低	●	●	●
8p部分擴增/缺失	8p23.1微缺失症	●			●	●				●	●
	8p23.1微擴增症		●		●	●				●	●
LGS症候群	LGS症候群	●	●		●		●	泌尿生殖系統異常			●
8q部分擴增	8q12微擴增症				●	●					●
9號染色體單體	Monosomy 9							活產機率低	●	●	●
9號染色體三體	Trisomy 9							活產機率低	●	●	●
9p部分缺失/擴增	46,XY性徵倒轉第4型							泌尿生殖系統異常			●
	9號染色體短臂單體症				●	●					●
9q部分缺失/擴增	9號染色體亞端粒缺失症		●	●	●	●					●
10號染色體單體	Monosomy 10							活產機率低	●	●	●
10號染色體三體	Trisomy 10							活產機率低	●	●	●
10q部分缺失/擴增	幼年型瘰肉症候群	●			●			幼年型瘰肉			●
	裂手裂足症	●	●								●
	10q25q26微缺失症	●	●		●			泌尿生殖系統異常			●
11號染色體單體	Monosomy 11							活產機率低	●	●	●
11號染色體三體	Trisomy 11							活產機率低	●	●	●
11p部分缺失/擴增	Potocki-Shaffer氏症候群	●	●		●						●
	WAGR症候群		●					泌尿生殖系統異常、無虹膜症			●
11q部分缺失/擴增	Jacobsen症候群	●	●		●			免疫血小板減少症		●	●
12號染色體單體	Monosomy 12							活產機率低	●	●	●
12號染色體三體	Trisomy 12							活產機率低	●	●	●
12q部分缺失/擴增	NSH症候群	●	●		●			泌尿生殖系統異常、無虹膜症			●
13號染色體單體	Monosomy 13							活產機率低	●	●	●
13號染色體三體	巴陶氏症	●			●	●			●	●	●
13q14缺失	視網膜母細胞瘤		●		●			視網膜母細胞瘤			●
14號染色體單體	Monosomy 14							活產機率低	●	●	●
14號染色體三體	Trisomy 14							活產機率低	●	●	●
15號染色體單體	Monosomy 15							活產機率低	●	●	●
15號染色體三體	Trisomy 15							活產機率低	●	●	●
天使症候群	微片段缺失-天使症候群		●	●						●	●
小胖威利症候群	微片段缺失-小胖威利症候群	●	●	●			●	生殖系統異常		●	●
15q部分缺失/ 15q22→qter擴增	15q11.2微缺失症	●	●	●							●
	15q13.3微缺失症		●	●	●						●
	15q14微缺失症		●	●	●						●
	15q24微缺失症		●	●	●						●
	唇顎裂	●	●		●	●					●
	15q25微缺失症	●	●		●	●					●
	FNS症候群	●	●			●		呼吸系統異常			●
	15q26.2微缺失症	●			●						●
16號染色體單體	Monosomy 16							活產機率低	●	●	●
16號染色體三體	Trisomy 16							活產機率低	●	●	●
16p部分擴增	16p11.2-p12.2 Duplication	●	●		●					●	●
16q部分缺失/擴增	16q11.2遠端缺失症	●	●				●	泌尿生殖系統異常			●
17號染色體單體	Monosomy 17							活產機率低	●	●	●
17號染色體三體	Trisomy 17							活產機率低	●	●	●
17p部分擴增	Potocki-Lupski氏症候群	●	●	●							●
	17p13.3微擴增症		●	●	●						●
17p部分擴增	Miller-Dieker氏症候群/ 平腦症	●	●		●	●		泌尿生殖系統異常			●