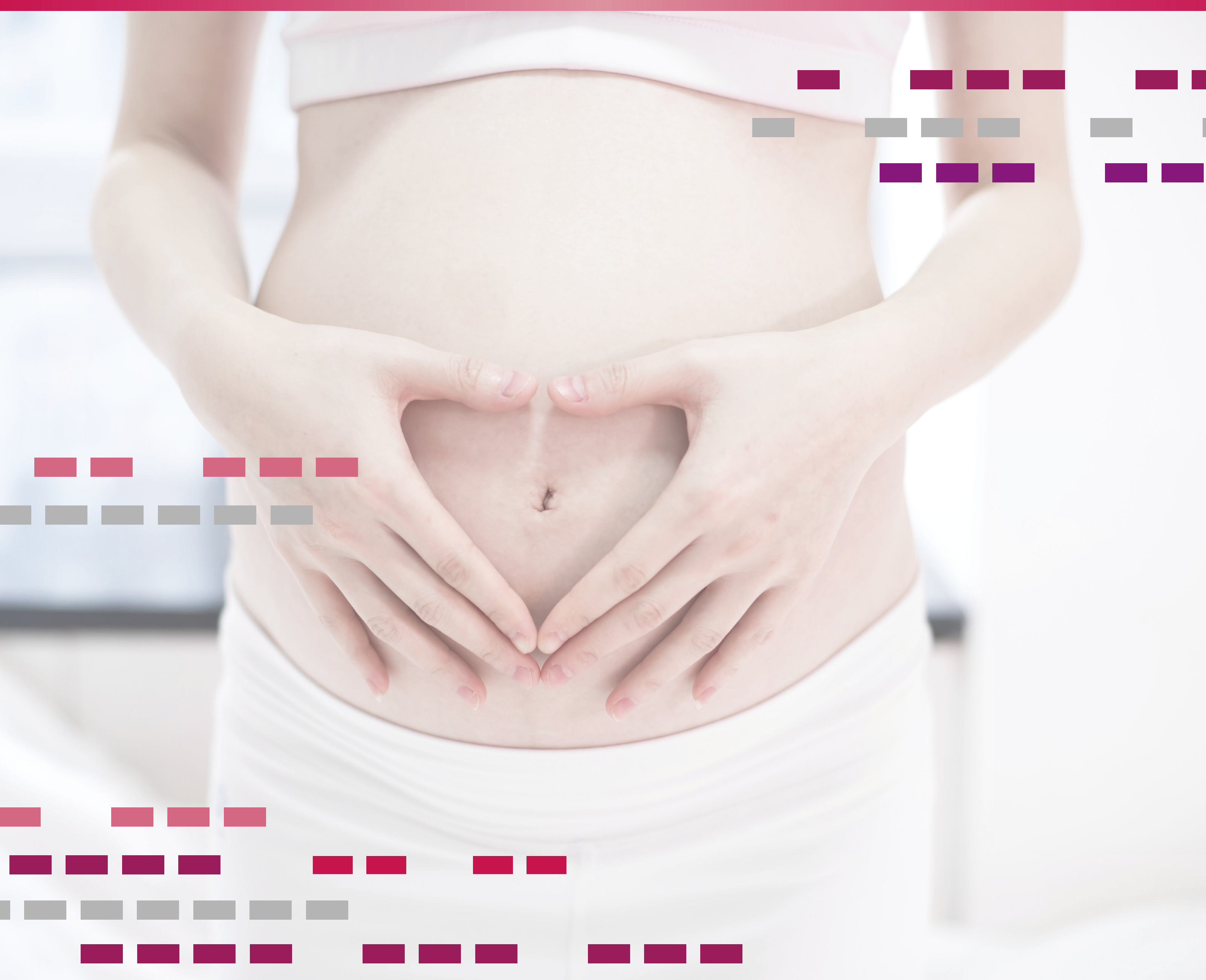


# NIPT 非侵入性胎兒染色體檢測



體驗升級，加倍呵護胎兒健康  
覆蓋十餘種胎兒染色體疾病

## Q寶 Plus 十四合一 呵護加倍

Q寶 Plus 十四合一是NIPT非侵入性染色體檢測的升級產品，只需抽取媽媽的靜脈血，通過升級的定序流程和更深的定序深度，配合生物信息的分析方法，一次檢測即可對於T21、T18、T13、4種性染色體套數異常以及發生率高的7種染色體微小片段缺失共14種胎兒染色體疾病進行篩檢，加倍呵護胎兒的健康。

## 哪些準媽媽可以選擇 Q寶 Plus 十四合一

- 中高風險孕婦：  
近高齡產婦、傳統血清篩檢中風險
- 不適合做侵入性產前診斷之孕婦：  
HIV陽性、胎盤前置、羊水過少、合併有子宮肌瘤、安胎中
- 害怕做侵入性產前診斷：  
心理壓力大、試管嬰兒、多次流產史

### 更全面

檢測三染色體症  
性染色體套數異常  
與微小片段缺失

### 高CP值

一次檢測  
可篩檢14種  
胎兒染色體異常

### 安全

無流產、  
無感染風險

### 早期

懷孕10週即可檢測，  
易於後續的  
臨床處置選擇

## Q寶 Plus 十四合一

## - Q寶 Plus 十四合一 篩檢多項胎兒常見染色體異常

檢測項目	發生率	主要病徵
唐氏症 (Trisomy 21)	1/800	特殊面容、多發性畸形、生長發育遲緩、智力障礙，壽命減少
愛德華氏症 (Trisomy 18)	1/3000	先天性心臟病、外表及多器官嚴重畸形、發育遲緩，40%存活至1個月，5%存活至1歲，1%存活至10歲
巴陶氏症 (Trisomy 13)	1/10000	95%以上會死於子宮內，半數以上的患者會有全前腦畸形，常併發先天性心臟病，活產壽命4-6個月
透納氏症 (45,X)	1/2500 (女性新生兒)	身材矮小、生殖器等第二性徵發育不全、智力發育程度不一
三X染色體症候群 (47,XXX)	1/1000 (女性新生兒)	通常軀體外形特徵不顯著，大多數性發育正常，可孕育下一代。可能存在學習障礙、語言發育遲緩、延遲的運動能力、肌肉張力弱等
柯林菲特氏症 (47,XYY)	1/1000 (男性新生兒)	男性新生兒體型較高、雙側睪丸較小、兩側乳房肥大、不育或性功能弱、智力發育正常或略低
47,XYY症候群 (47,XYY)	1/1000 (男性新生兒)	軀體外形特徵不顯著，大多數性發育正常可孕育下一代。可能存在學習障礙、語言發育遲緩、延遲的運動能力、肌肉張力弱、手震或其他不自主運動等
第一型狄喬治症候群 (22q11.2 deletion syndrome)	1/2000	心臟病、血小板異常、面部特徵異常、低血鈣、進食困難、腎功能異常、語言發育遲緩、學習能力弱、免疫系統障礙、注意力缺陷
1p36 缺失症候群 (1p36 deletion syndrome)	1/5000	特殊面容、視聽障礙、心臟結構異常、癲癇、肌肉張力弱、多發性畸形、生長遲緩、嚴重語言發展遲緩、情緒不易控制，壽命多數正常
2q33.1 缺失症候群 (2q33.1 deletion syndrome)	罕見	特殊面容、癲癇、關節韌帶鬆弛、生長遲緩、嚴重語言發展遲緩、餵食困難、行為過動、躁動等症狀
LGS症候群 (Langer-Giedion syndrome)	1/20000	毛髮稀疏、皮膚鬆弛、多發性骨疣、小頭、智力弱，壽命可至成年
貓哭症候群 (Cri-Du-Chat syndrome)	1/20000	嬰幼兒時期的哭聲似小貓叫、特殊面容、肌肉張力弱、生長遲緩、行為過度活躍、侵略、暴怒、重複動作等症，少數可活至成年
天使症候群 (Angelman syndrome)	1/12000 *約70%由染色體微小片段缺失引起	智力弱、肌肉張力弱、非自發性笑容、癲癇，壽命減少
小胖威利症候群 (Prader-Willi syndrome)	1/10000 *約75%由染色體微小片段缺失引起	智力弱、肌肉張力弱、性腺發育弱、肥胖、手足小、身材矮小，壽命減少

## Q&A

### 什麼是染色體?

染色體是細胞內的遺傳物質，正常人體每個細胞內含有23對，46條染色體，其中包括22對體染色體和1對性染色體。

### 什麼是染色體疾病?

因細胞內染色體的數目(多於或少於46條)或者結構發生非平衡性改變，造成臨床上的異常病症，稱為染色體疾病。

### 什麼是體染色體三染色體症?

三染色體症是染色體疾病中發生率最高的一類。當細胞內某條染色體的數目不是正常的兩條而是三條，也即染色體總數目為47條時就會導致三染色體症。最常見的體染色體三染色體症有：唐氏症(T21，為三條第21號染色體)、愛德華氏症(T18，為三條第18號染色體)和巴陶氏症(T13，為三條第13號染色體)。

### 什麼是染色體微小片段缺失?

染色體上某一區段發生傳統染色體檢測無法或難以測得的遺傳物質缺失，即為染色體的微小片段缺失。

## Q寶 Plus 十四合一 檢測流程

- Step 1** 懷孕10週以上孕婦
- Step 2** 簽訂「檢測同意書」
- Step 3** 抽取靜脈血(無需空腹)
- Step 4** 收檢後10個工作日內發出報告(複檢報告不在此限)

- 貼心小提示**
1. 本項檢測屬於篩檢而非診斷性質。
  2. 若欲接受檢測或有相關疑問，請洽詢您的產檢醫師。
  3. 檢測局限、準確性及注意事項依各方案有所差異，請詳閱檢測同意書。
  4. 報告僅供醫療人員參考，其臨床意義及建議須由醫師綜合評估。



【訊聯動畫教室】  
產檢NIPT怎麼選?

## 媽媽都希望寶寶健康

染色體微小片段缺失是除了染色體套數異常之外的另一大類新生兒缺陷，因缺失片段較微小，通常易被產前篩檢遺漏，且微小片段缺失的發生風險與懷孕年齡無顯著相關性。

以狄喬治症候群(DiGeorge syndrome)為例，其主要的發生原因是22q11.2區段缺失2.5Mb的片段。為規產前檢測技術難以發現低於5Mb的染色體結構變異。狄喬治症候群在新生兒中的發生率為1/2000，比愛德華氏症1/3000的發生率還高。因此微小片段缺失的產前檢測尤其重要。

## 想要健康的寶寶 媽媽需要做的很多

染色體疾病的發生原因至今不明，微小片段缺失的發生原因與孕婦年齡無顯著相關性。每位媽媽皆可能生育患有染色體疾病的寶寶。

染色體疾病目前沒有預防的辦法，可透過產前篩檢讓父母提早對寶寶有所了解，再與產檢醫師評估後續的診斷方式或其他醫療處置，所以在懷孕期間對寶寶進行染色體疾病的篩檢，對於父母來說非常重要。