

親愛的，我的寶貝也可能是狄喬治症候群？



第二代NIPT適用微小片段缺失疾病 單親二體症也不放過

微小片段缺失疾病 適用第二代NIPT

1. 解析度高→看得更清楚

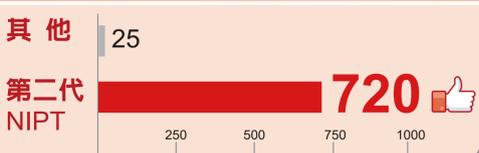
第一代 NIPT - MPSS



第二代 NIPT - SNP



狄喬治症候群的胎兒DNA讀取次數(千次)

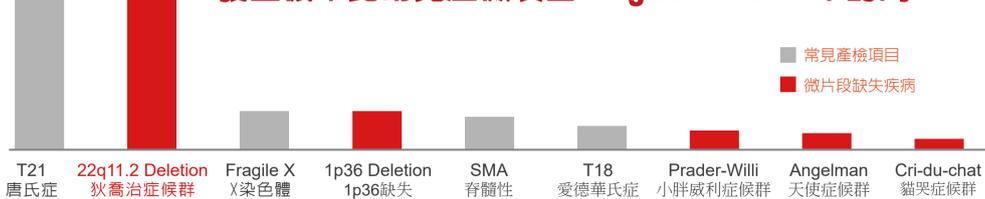


2. 可區分胎兒DNA的親源

小胖威利症候群有七成是父親生殖細胞的基因突變造成(第15號染色體長臂的微小片段缺失)；另外25%是兩條第15號染色體雖均無缺損，但都來自於母親，又名為「單親二體症」。



您驗狄喬治症候群了嗎？ 發生機率比常見產檢項目Fragile X、SMA來的高



我的寶貝可能是狄喬治症候群嗎？

- * 出生時不易察覺
- * 90%以上非父母遺傳
- * 發生率最高的微小片段缺失疾病
- * 早期治療幫助大
- * 醫療費用可觀

項目	發生率	智能障礙	壽命	臨床病徵	醫療照護	異常位置	第二代 NIPT (SNP-based)	第一代 NIPT
唐氏症	1/800	中至重度	50-60	肌肉無力 視力問題	需長期照護，建議及早接受早期療育評估	第21號染色體非整倍體	✓	✓
狄喬治症候群	1/2000	輕至重度	下降	先天性心臟病 腭裂 免疫缺失 精神分裂症(少數)		22q11.2缺失(90%)	✓	△
1p36缺失症候群	1/5000	中至重度	多數正常	心臟缺陷 視力障礙		1p36缺失	✓	△
貓哭症候群	1/20000	中至重度	下降	智能障礙 心臟缺陷		5p缺失	✓	△
天使症候群	1/12000	中至重度	正常	肌肉張力弱 語言發展障礙		15q11-q13 微缺失型(70%) 單親二體症(5%)	✓ ✓	△ ✗
小胖威利症候群	1/10000	中至重度	30-40 (無妥善照護)	無法控制食慾 行為問題		15q11-q13 微缺失型(70%) 單親二體症(25%)	✓ ✓	△ ✗

✓ 可檢測，有臨床數佐證 △ 可檢測，報告無出示臨床佐證資料 ✗ 無提供檢測

[孕媽媽不可不知] 狄喬治症候群

第22對染色體的微小缺失

第22對染色體q11.2位置微小缺失會造成先天性心臟病(74%患者皆有)、上顎異常、特殊的臉部外觀、學習障礙以及免疫缺陷等臨床症狀。

寶寶出生時難發覺

多症狀的併發導致醫師過往難以在剛出生時確診為狄喬治症候群，僅能藉由臨床症狀逐一治療。據研究指出，目前狄喬治症候群發生率為1/2000，且超過90%非父母遺傳，產前檢測有助於及早發現胎兒異常。

產前3招，媽媽別擔心

目前產前檢測方式因多數患者有先天性心臟缺損，超音波是可看到異常；亦可於10周孕中期後，以抽取母血方式進行非侵入性胎兒染色體檢測(NIPT)；或於16周孕中期後，藉由羊水晶片篩檢。

症狀



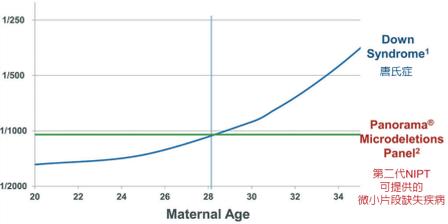
心血管系統異常 顎裂 免疫不全 精神疾病 生長遲緩異常

[孕媽媽不可不知] 小胖威利症候群

無法控制對食物的偏執

小胖威利症是一種基因缺陷的罕見病，有的患者發病時會成為「人型食物黑洞」，無所不用其極覓食。這些患者自己無法控制食慾，也不知道飽的感覺；除了身體發胖，也伴隨著長不高、智能發展受限等情形。這為家人及患者都帶來莫大壓力的罕見病，經常因為難以確診，而不得於幼兒時期開始進行專業管理及治療。

微小片段缺失疾病非高齡媽媽專屬！



▲ 所有年齡層孕婦懷有微小片段缺失疾病的胎兒機率相同，尤其在年輕女性懷有微小片段缺失疾病的胎兒機率比唐氏症高

別輕忽胎兒染色體缺失的風險

這些染色體片段缺失 / 重複造成的疾病，會導致基因缺失而造成胎兒發育異常如智能障礙、臉部特徵異常、發育缺陷、遲緩等臨床表現