

New

NIPT 非侵入性胎兒染色體檢測



提供完整保障，非損害賠償
精準醫學時代的聰明選擇

什麼是唐氏症？

唐氏症 Trisomy 21 為胎兒最常見之染色體異常疾病，其發生率約1/800，隨著產婦的年齡增長，胎兒患有唐氏症的機率高，一般唐氏症患者會有輕度至中度智能障礙、發育遲緩。部分患者存在先天性心臟病、失聰、或其他內臟器官缺陷。



國健署：

國內近8成的唐氏症孩童
是由年輕媽媽所生！

選擇 NIPT 的理由

1. 高準確度：相較於傳統唐氏症篩檢偽陽性比例低^{註1}
2. 多項檢測：相較於傳統唐氏症篩檢，可檢測項目更多
3. 高 C P 值：價格經濟實惠
4. 後續服務：任一報告異常，提供確診檢測全額補助
5. 可加選幹細胞儲存^{註2}：全方位守護寶寶健康

- 常見唐氏症檢測方法

	第一孕期唐氏症篩檢	四指標母血唐氏症篩檢	非侵入性胎兒染色體檢測	羊膜穿刺
懷孕週數	11-13 ⁺⁶ 週	15-20 ⁺⁶ 週	10週以上	16-20週
方法	超音波(NT)+母血檢測(PAPP-A、β-hCG)	四指標母血指標(AFP、β-hCG、uE3、Inhibin A)	分析來自胎盤代表胎兒的游離DNA	胎兒染色體分析
檢出率	82-87%	81-83%	99% ^{註3} 以上	99%以上
檢測方式	非侵入性檢查(抽母血、無流產、感染風險)			侵入性檢查(抽羊水、有0.1-0.3%流產或感染的風險)
檢測項目	唐氏症 愛德華氏症 巴陶氏症	唐氏症 愛德華氏症 胎兒神經管缺陷	唐氏症 愛德華氏症 巴陶氏症 性染色體套數異常 微小片段缺失疾病 (有臨床數據佐證)	23對染色體核型分析

- NIPT 及早檢測、準確度高、檢測多樣化！

Q寶系列 NIPT-MPSS

- 可檢測唐氏症、愛德華氏症、巴陶氏症^{註1}、性染色體套數異常及微小片段缺失疾病。
- 任一報告異常均具有全額的確診補助及保險保障(詳見同意書)。

愛妻 NIPT-SNP

- 美國Natera獨家專利技術。
- 讀取次數高達72萬次、高解析度，微小片段缺失疾病也不放過。
- 獨家SNP檢測技術，可區分母體及胎兒染色體。
- 可區分同卵及異卵雙胞胎。
- 愛妻方案可適用雙胞胎^{註4}。

註：1. N Engl J Med. 2014; 370:799-808
 2. 加選此方案，父母及寶寶其一有國內衛生主管機關核可之骨髓幹細胞移植治療的疾病需求時，訊聯免費協助於全球公開資料庫搜尋配對，如於訊聯公益庫搜尋配對成功，將一次機會免費取得該份骨髓血。
 3. Am J Obstet Gynecol. 2017; 217:691.e1-6
 4. 報告出示，同卵雙胞胎：Trisomy13,18,21,性染色體套數異常及第一型狄喬治症候群；異卵雙胞胎：Trisomy13,18,21

- NIPT 全方位篩檢多項胎兒常見染色體異常



檢測項目	發生率	主要病徵	Q寶系列(單胞胎)		愛妻(雙胞胎)	
			Q寶 Plus (十四合一)	Q寶	同卵	異卵
唐氏症 (Trisomy21)	1/800	· 智能障礙 · 先天性心臟缺陷 · 其他先天性器官缺陷	✓	✓	✓	✓
愛德華氏症 (Trisomy18)	1/3000	· 活產率<1% · 嚴重智能障礙或發育遲緩 · 無腦症或其他器官畸形	✓	✓	✓	✓
巴陶氏症 (Trisomy13)	1/10000	· 活產率<1% · 嚴重智能障礙 · 腦部結構異常或其他器官缺陷	✓	✓	✓	✓
性染色體套數異常 (Sex chromosome aneuploidies) 透納氏症(45,X) 三X染色體症候群(47,XXX) 柯林菲特氏症(47,XXY) 47,XXYY症候群(47,XXYY)	1/600-1/2000	· 可能有學習障礙 · 性發育不全或不孕	✓	✓	✓	
第一型狄喬治症候群 (22q11.2 deletion syndrome)	1/2000	· 可能有智能障礙或生長遲緩 · 先天性心臟病 · 可能有免疫不全或精神疾病	✓		✓	
1p36缺失症候群 (1p36 deletion syndrome)	1/5000	· 智能障礙 · 心臟或其他器官缺陷	✓			
貓哭症候群 (Cri-du-chat syndrome)	1/20000	· 智能障礙 · 生長遲緩	✓			
天使症候群 (Angelman syndrome)	1/12000	· 智能障礙 · 肌肉張力弱 · 語言發展障礙	✓			
小胖威利症候群 (Prader-will syndrome)	1/10000	· 智能障礙 · 無法控制食慾 · 行為問題	✓			
2q33.1 deletion syndrome	罕見	· 生長遲緩 · 語言發展障礙 · 行為問題 · 癲癇	✓			
LGS症候群 (Langer-Giedion syndrome)	1/20000	· 智能障礙 · 多發性骨疣 · 皮膚鬆弛	✓			

NIPT + 產後幹細胞儲存^{註2} = 全方位守護寶寶健康

(方案細節請洽訊聯)

現在開始，別再忽略狄喬治症候群

最常見的染色體微小片段缺失疾病
染色體22q11.2缺失

發生率



症狀



NIPT 檢測流程



NIPT 提供確診補助*

1. Q寶方案：
7項檢測異常羊水全額補助
2. Q寶 Plus (十四合一)：
7項微小片段缺失疾病羊晶全額補助
其他項目羊水全額補助
3. 愛妻方案：
第一型狄喬治症候群羊晶全額補助
其他項目羊水全額補助

* 需於本檢測相同婦產科院所進行羊水檢測，且檢體由訊聯協助轉送至合作實驗室

- 貼心小叮嚀
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. 檢測期限及注意事項請詳閱檢測同意書。
 4. 準確度可達99%，是依照臨床試驗結果。
 5. 報告僅供醫護人員參考，其臨床意義及建議須由醫師綜合評估。



更多NIPT服務方案

NIPT014.181210