

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）。

什麼是染色體微缺失/微重複？

染色體上某一區段發生了遺傳物質的缺失或重複，便為染色體的微缺失/微重複。

媽媽都希望寶寶健康

染色體微缺失/微重複是除了染色體套數異常之外的另一大類導致新生兒缺陷的染色體異常，缺失和重複片段較為微小，通常被產前診斷遺漏。有數據顯示，致病或可能致病的染色體微缺失/微重複的發生率為1.7%^註，且大多數為新發突變，發病風險與年齡無顯著相關性。

以狄喬治症候群(DiGeorge syndrome)為例，其主要的發生原因是22q11區段缺失2.5Mb的片段，會導致先天性心臟病、血小板異常、發育語言遲緩、學習能力低下等嚴重不可治癒的疾病。而常規檢查技術難以發現低於5Mb的染色體結構變異。狄喬治症候群在新生兒中的發生率可高達1/2000，比愛德華氏症1/3500-1/8000的發生率還高。因此，產前檢測尤其需要重視染色體微缺失/微重複的檢測。

Q寶^{Plus} 三十八合一 檢測流程



Step1 懷孕10週以上孕婦



Step2 簽訂「檢測同意書」



Step3 抽取靜脈血（無需空腹）



Step4 收檢後10個工作日內
發出報告（複檢報告不在此限）

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. 檢測侷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. 報告僅供醫療人員參考，其臨床意義及建議須由醫師綜合評估。

Q寶^{Plus} 三十八合一

NIPT 非侵入性胎兒染色體檢測



關愛母嬰健康，訊聯在你身旁
覆蓋三十餘種胎兒染色體疾病

想要健康的寶寶 媽媽需要做的更多

染色體疾病的發生原因至今不明，染色體微缺失/微重複的發生原因也與年齡無顯著相關性。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防治的辦法，可透過產前篩檢讓父母提早對寶寶有所了解，再與產檢醫生評估後續的診斷方式或其他醫療處置，所以在孕期對寶寶進行染色體疾病的篩檢，對於父母來說非常重要。

更全面

可一次檢測
38種胎兒染色體
異常

高CP值

一次檢測
可發現多種
胎兒染色體異常，
準確度註
國際領先

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} 三十八合一

Q寶 Plus 三十八合一 呵護升級

Q寶 Plus三十八合一是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，配合專利生物信息的分析方法，一次檢測包括17種胎兒染色體非整倍體疾病、14種>10 Mb染色體片段缺失/重複綜合症以及發生率相對高的7種染色體微小片段缺失，共38種染色體疾病，加倍呵護胎兒健康。

Q寶 Plus 三十八合一 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)	1/3500-1/8000	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)	1/25000	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、生殖器與第二性徵發育不全、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,XXY)	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
7號染色體三倍體 8號染色體三倍體 9號染色體三倍體 14號染色體三倍體 19號染色體三倍體 20號染色體三倍體 22號染色體三倍體 21號染色體單倍體 22號染色體單倍體 48,XXXX症候群 (48,XXXX)	罕見	多數情況下不能活產

哪些準媽媽可以選擇 Q寶 Plus 三十八合一

- 全年齡層
- 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

檢測項目	發生率	主要病徵
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
1p部分缺失症候群、 2q部分缺失症候群、 3p25→pter缺失症候群、 4q21→q31缺失症候群、 6q部分缺失症候群、 8p部分缺失/擴增症候群、 9p部分擴增症候群、 10p部分擴增症候群、 11q部分缺失/擴增症候群、 16p部分擴增症候群、 18p部分缺失症候群、 20p擴增症候群	罕見	染色體片段缺失/重複綜合症可導致先天性的智力障礙、生長發育遲緩，常伴有五官、四肢、內臟等方面的畸形等。