

# 新一代唐氏症篩檢 為寶寶健康更嚴謹把關



| 方案            |                    | 唐氏症次世代定序篩檢<br>—— NGS-DS ——                   | 傳統母血唐氏症篩檢<br>—— SDS ——    |
|---------------|--------------------|----------------------------------------------|---------------------------|
| 適用週數          |                    | 10週以上                                        | 15-20 <sup>+6</sup> 週以上   |
| 染色體異常檢查       | 唐氏症 (Trisomy 21)   | ●                                            | ●                         |
|               | 愛德華氏症 (Trisomy 18) | ●                                            | ●                         |
|               | 巴陶氏症 (Trisomy 13)  | ●                                            |                           |
| 唐氏症檢出率        |                    | 99%                                          | 81-83%                    |
| 唐氏症陽性預測率(PPV) |                    | 95% <sup>註1</sup>                            | 3.4% <sup>註2</sup>        |
| 陽性報告後續追蹤      |                    | 全品項確診全額補助<br>需於本院進行羊水檢測，且由訊聯協助轉送至國健署合格之羊水實驗室 | 確診自費金額<br>約3,000~6,000元不等 |
| 安心保障          |                    | 若染色體報告有異常時，享保障保險服務(詳見同意書)                    |                           |

## 關於檢測，準媽咪必知事項

訊聯唐氏症次世代定序篩檢採用高通量次世代定序技術(MPSS)，以生物資訊方法將受檢者血液中胎盤之游離DNA和已知的資料庫進行染色體套數數目比對。**遵循美國醫學遺傳學暨基因體學學會(ACMG)建議**，每項疾病篩查需具有臨床數據及陽性結果意義等，才能出具檢驗報告，且該學會**不建議將此篩檢用於全基因組篩查<sup>註3</sup>**。故訊聯針對檢測方案出示含疾病檢測敏感性及陽性預測值(PPV)之報告結果。

註:1. Genetics in Medicine 2019; 21: 1998-2006 2. N Engl J Med 2015; 372:1589-1597 3. Genetics in Medicine 2016;18:1056-1065

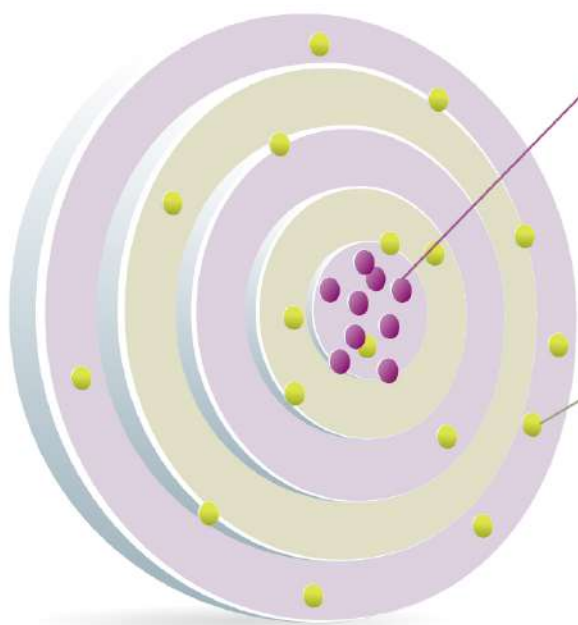
## 貼心小叮嚀

1.此檢測屬於篩檢性質而非診斷 2.欲接受檢測或有相關疑問，請洽詢您的產檢醫師 3.檢測侷限性、相關準確數據及注意事項，詳見檢測同意書 4.報告僅供醫護人員參考，其臨床意義及建議需由醫師綜合評估

# ACMG 學會建議

## 次世代定序檢測可取代傳統唐氏症篩檢

- 更準確-依據國際文獻數據，此檢測準確性及敏感性皆大於傳統唐氏症篩檢
- 更安心-全品項皆享有完整保險保障
- 更及早-孕期滿10週即可進行檢測，及早篩檢及早安心



### 準確度高大幅降低假警報

#### 唐氏症次世代定序篩檢

91件高風險個案中  
確診追蹤數高達83例結果異常<sup>註</sup>  
取樣報告數 24,799份

#### 第二孕期四指標母血唐氏症篩檢

809件高風險個案中  
確診追蹤數僅有11例結果異常<sup>註</sup>  
取樣報告數39,408份

註：以上數據為訊聯集團四指標母血唐氏症篩檢及次世代定序篩檢  
異常個案追蹤結果(不含鑲嵌個案)

10 週



15 週



20<sup>+6</sup> 週

### 唐氏症次世代定序篩檢 懷孕10週以上孕婦

- 早期篩檢，檢測週數彈性高
- 可檢測三項染色體 **唐氏症T21** **愛德華氏症T18** **巴陶氏症T13**
- 檢出率>99% → 偽陰性(漏診率)低<sup>註1</sup>
- 陽性預測值高 → 偽陽性(誤診率)低<sup>註2</sup>
- 全額補助全品項羊水檢測費用-需於本院進行羊水檢測且由訊聯協助轉送至國健署合格之羊水實驗室

### 傳統母血唐氏症篩檢 懷孕15週以上孕婦

- 須嚴格遵循週數標準
- 只檢測兩項染色體 **唐氏症T21** **愛德華氏症T18**
- 檢出率僅81-83% → 偽陰性(漏診率)高<sup>註1</sup>，平均每100個唐寶寶會漏掉15個以上
- 陽性預測值低 → 偽陽性(誤診率)高<sup>註2</sup>，假警報多！
- 增加不必要的侵入性手術而導致流產風險提升
- 報告為高風險，符合該受檢條件才能補助部分羊水檢測費用

註：1.偽陰性：報告結果為正常，胎兒實際狀況為異常的機率 2.偽陽性：報告結果為異常，胎兒實際狀況為正常的機率

NO./NGS003.230919