

孕知因 帶因篩檢

基礎版

1次抽血 4份報告

守護胎兒健康

X染色體脆折症

Fragile X Syndrome, FXS

- 僅次於唐氏症，為造成智能障礙的第二大主因
- 智能障礙(IQ40)、發育遲緩、社交與情緒障礙
- 外觀異常，如窄臉、大頭、大耳、扁平足、巨睪
- 帶因者極可能發生晚發型運動失調症或40歲前出現卵巢機能不全症的風險



脊髓性肌肉萎縮症

Spinal Muscular Atrophy, SMA

- 致命性遺傳疾病
- 帶因率僅次於海洋性貧血的自體隱性遺傳疾病，約每50人中就有一位帶因者
- 影響患者隨意控制肌肉的能力，如：行動、吞嚥、呼吸等日常動作
- 重度患者平均於2歲前因呼吸衰竭而死亡



藥害性聽損

(Pharmacogenetics to Avoid Neonatal Deafness, PAND)

- 台灣人每500人就有一位帶有基因變異
- 基因變異者若接觸胺基糖苷類抗生素即有50%機率在6歲前逐漸造成聽損
- 新生兒常用藥物(胺基糖苷類抗生素)即可能造成聽力受損。當聽力受損達中度以上時，會影響語言和認知發展

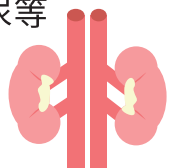


參考文獻: NPJ genomic medicine 6.1 (2021): 1-10

腎小管發育不全

Renal Tubular Dysgenesis, RTD

- 致命性遺傳疾病
- 每80位台灣人即有一位為AGT基因變異的帶因者
- 夫妻雙方皆帶有變異，小孩即有1/4機率患病
- 患病胎兒常伴隨羊水過少、無尿等表徵，多數胎兒於懷孕期間或出生後數日內死亡



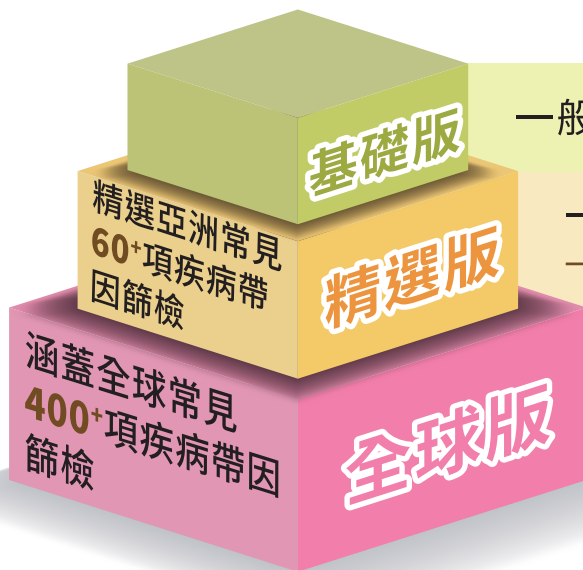
參考文獻: Kidney international reports 5.11 (2020): 2042-2051.

一生一次帶因篩檢，
了解胎兒疾病風險

孕知因帶因篩檢

守護胎兒健康

2017年起美國婦產科醫學會建議不分種族背景都應進行帶因篩檢



基礎版

一般備孕、懷孕媽媽基礎版檢測

精選亞洲常見
60+項疾病帶
因篩檢

精選版

一般備孕、懷孕媽媽升級版檢測
→ 母嬰健康首選方案

涵蓋全球常見
400+項疾病帶
因篩檢

全球版

IVF客戶/捐贈卵客戶/其他欲進行更全面
檢測族群 → 高階篩檢方案

疾病帶因篩檢+藥害性聽損=完整把關胎兒疾病風險

一般帶因篩檢僅能檢測染色體上的帶因疾病，父母帶因時下一代患病機率為25-50%。

孕知因帶因篩檢囊括粒線體遺傳的藥害性聽損檢測，當母親帶有變異時有近100%會遺傳下一代，導致小孩成為胺基糖苷類藥物聽損高風險族群。

常見胺基糖苷類抗生素

- ◆ Amikacin (阿米卡星)
- ◆ Gentamicin (慶大黴素)
- ◆ Neomycin (新黴素)
- ◆ Paromomycin (巴龍黴素)
- ◆ Streptomycin (鏈黴素)
- ◆ Tobramycin (妥布黴素)

孕前/產前及早進行帶因篩檢，降低遺傳疾病風險與負擔

H01010251_2205