

# 孕知因

一生一次帶因篩檢 了解寶寶患病風險

疾病發生率<sup>1</sup>

單一疾病發生率不高  
但綜合疾病盛行率

**約1%**

家族病史<sup>3</sup>

罹患遺傳疾病的小孩

**約80%**

沒有相關家族病史

帶因頻率<sup>2</sup>

平均每個人身上帶有

**> 2個**

隱性遺傳疾病帶因

## 遺傳性疾病可能對寶寶造成的影響



**外觀異常/發育遲緩**

X染色體脆折症



**聽力異常**

非症候群型遺傳性聽損  
-GJB2/6型



**心肺功能失調**

囊狀纖維化



**造血功能異常**

甲型海洋性貧血  
乙型海洋性貧血



**肌肉病變**

裘馨氏肌肉失養症



**泌尿系統失調**

隱性多囊性腎疾病-PKHD1型



**腦部或神經病變**

脊髓性肌肉萎縮症



**免疫異常**

性聯遺傳嚴重複合型  
免疫缺乏症



**代謝異常疾病**

高酪胺酸血症-1型  
肝醣儲積症第1A型



### 衛福部補助新生兒篩檢項目

異戊酸血症  
瓜胺酸血症  
中鏈脂肪酸去氫酶缺乏症  
甲基丙二酸血症  
苯酮尿症  
半乳糖血症

### 自費新生兒篩檢項目

龐貝氏症  
高雪氏症  
黏多醣症-1型(賀勒氏症)

參考資料：

1. World Health Organization – Human Genomics in Global Health
2. Am J Hum Genet. 2012 Dec 7; 91(6): 1022–1032.
3. PLoS Curr. 2012 May 2:e4f9877ab8ffa9

潛藏在DNA中的疾病因子，是寶寶健康的隱形殺手  
產前主動提早檢測，減少產後被動診斷

# 孕知因 滿分守護

關心寶寶的同時，也為媽媽的健康把關



寶寶  
守護



媽媽  
守護



## 孕知因 精選版 多疾病帶因篩檢

精選60+亞洲與多種族常見遺傳性疾病  
降低遺傳疾病對寶寶健康的威脅

包含以下常見疾病：

- X染色體脆折症
- 脊髓性肌肉萎縮症
- 囊狀纖維化
- 甲/乙型海洋性貧血
- 苯酮尿症
- 楓糖尿症
- 隱性多囊性腎疾病-PKHD1型
- 蠶豆症
- 非症候群性聽損-GJB2/6型
- 卡那凡氏症

## 癌知因

### 癌症風險基因篩檢

幫助您了解遺傳性癌症的風險  
制定個人化的健康計畫

檢測20+常見遺傳性癌症基因位點

包含以下常見癌症：

- 遺傳性乳癌
- 遺傳性卵巢癌
- 遺傳性攝護腺癌
- 遺傳性大腸直腸癌

## 康知因

### 成人健檢基因篩檢

潛藏在DNA的健康因子  
透過基因檢測為您把關

檢測30+疾病基因位點

包含以下疾病：

- 心血管疾病  
如家族性胸主動脈瘤或動脈剝離
- 結締組織疾病  
如馬凡氏症
- 代謝疾病  
如家族性高膽固醇血症

守護寶寶+守護媽媽  
= 母子雙贏健康滿分

檢測  
流程



選擇孕知因  
疾病篩檢



提供血液檢體  
(4 c.c.)



獲得檢測報告  
(六週)



與醫生討論  
生育規劃



完整檢測內容

想了解更多內容，請撥打免付費客服專線 **0800-818-777**，將有專人為您服務