

國際指引推薦

為了有效降低由單基因異常所導致新生兒缺陷的發生機率，美國婦產科醫學會(ACOG)與美國醫學遺傳學暨基因體學學會(ACMG)建議，**所有欲生育或已懷孕的夫妻**在孕前或產前皆應接受含多項常見遺傳性疾病的「帶因篩檢」，了解夫妻雙方帶有的遺傳疾病基因，降低寶寶患病的風險。



*參考文獻：

1. *Obstet Gynecol.* 2017;129(3):e41-e55.
2. *Obstet Gynecol.* 2015;125(3):653-62.



檢驗流程

醫師或護理人員解說檢測內容

簽署同意書，並抽取受試者血液

送至慧智基因醫學實驗室進行檢測

15個工作天取得報告

專業醫師安排回診，解釋檢測結果

品質認證



SNQ國家品質標章



符合ISO15189實驗室規範



我選擇慧智基因



研發技術領先 檢測項目最完善

學術研究與臨床發展經驗豐富，結合醫學領域菁英，提供專業、安全、高品質的檢測服務。



最多醫學中心選用 檢測品質保障

與國際檢測大廠illumina®技術合作及多元資料庫分享，一次檢測多種基因變異，大幅降低遺傳性疾病的風險。



國際指引建議檢測疾病

提供詳細文獻證明，協助醫師診斷分析。



提供專業遺傳諮詢服務

針對報告內容與檢測結果，提供完整遺傳諮詢，安心了解相關資訊。



一站式檢測 用心為您設想

檢體全程在台檢測並經條碼建檔嚴格管控，專業認證諮詢師提供疾病遺傳諮詢。

本衛教資訊係合作檢驗機構提供
詳細檢測資訊請洽醫師詢問



疾病基因列表



更多產品資訊



首選慧智專區

慧智基因醫學實驗室

T +886-2-2382-6615 F +886-2-2382-6617

100 台北市中正區寶慶路27號

www.sofiva.com.tw

© 2024.12 慧智基因股份有限公司 SOFIVA GENOMICS CO., LTD. All Right Reserved.

慧智帶因篩檢

SOFIVA Carrier Scan
v1.0 / v2.0 / v3.0

擔心未知隱性疾病危害寶貝健康嗎？



- 專業臨床醫師創立
- 基因檢測領導品牌
- 專科醫師報告簽核
- 國際學會指引推薦
- 檢測多種遺傳疾病



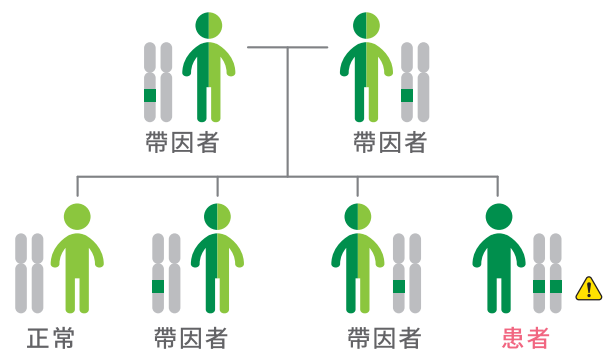
SOFIVA
GENOMICS

慧智基因

別讓隱性遺傳疾病 危及寶貝一輩子的健康

帶因爸媽 不可忽視的隱藏危機

隱性遺傳疾病的「帶因者」，本身不會發病亦無任何症狀，但若夫妻雙方帶有相同隱性遺傳疾病的基因變異時，則有1/4機率生下重症寶寶，危及準媽媽或胎兒的生命與健康。



一次檢測多種基因 評估隱性疾病發生

根據統計，每個人身上平均帶有2.8個隱性遺傳疾病基因，且新生兒的死亡有20%與隱性嚴重遺傳疾病有關。因此慧智利用最新次世代定序技術(NGS)，一次篩檢多種基因變異，大幅降低隱性遺傳疾病的風險。

v1.0 國際指引建議疾病

國際學會組織(ACOG/ACMG)共同指引建議，所有備孕及懷孕的婦女皆應接受帶因篩檢，v1.0針對全人種帶因率高的6個隱性遺傳疾病進行基礎的檢測，也是未來國際的共同趨勢。

慧智產品	帶因篩檢 Carrier Scan		
	v1.0	v2.0	v3.0
疾病數	6	53	341
疾病特徵	無法治癒/死亡	無法治癒/延緩惡化	重大器官缺陷
檢測內容	國際指引建議疾病 6項 - 甲型海洋性貧血 - 乙型海洋性貧血 - 鐮刀型貧血 - 脊髓性肌肉萎縮症 (SMA) - X染色體脆折症 (FXS) - 囊腫纖維症 (CF)	國際指引建議疾病 6項 嚴重帶因率高疾病 47項 - 新生兒嚴重代謝疾病 ✓ 新生兒篩檢項目 ✓ 自費篩檢項目 - 其他嚴重疾病 ✓ 政府公告罕病 ✓ 台灣人體生物資料庫	國際指引建議疾病 6項 嚴重帶因率高疾病 47項 全球重要帶因疾病 288項 涵蓋14大類疾病 代謝、血液、肌肉、智力障礙、 中樞神經、腎臟、免疫、心臟、 聽損、視力、內分泌、結締組織、 皮膚、多症狀
檢測平台	次世代定序[基因全外顯子*] + 毛細管電泳分析		

*此篩檢針對特定隱性單基因遺傳疾病之致病點位進行篩檢。因部分疾病致病機轉繁雜，且檢測技術有其侷限性，故無法排除所有疾病之罹病風險，相關細節請詳閱同意書條文。

*基因全外顯子：基因中的重要區域，可轉譯成蛋白質與調控生理機能，大部分基因變異發生在此區域而導致疾病生成。

v2.0 嚴重帶因率高疾病

根據台灣人體生物資料庫(Taiwan Biobank)數據統計，約兩成亞洲人帶有隱性遺傳疾病基因。因此v2.0針對新生兒代謝與嚴重帶因率高之共53項疾病進行檢測，提早降低未來寶貝受到嚴重隱性遺傳疾病的危害。

v3.0 全球重要帶因疾病

在地球村的時代，多種族融合狀況已非常常見，因此慧智v3.0嚴選全球人種皆適用的341種隱性遺傳疾病，涵蓋14種類疾病，期望為準爸媽們做到最完整的疾病把關，安心迎接健康寶貝的到來。

*參考文獻：
1.Obstet Gynecol. 2017;129(3):e41-e55.
2.NPJ Genom Med. 2021 11;6(1):10.

常見問答Q&A

Q 哪些人需要做帶因者篩檢呢？

建議所有計畫生育或已懷孕的夫妻皆應規畫進行帶因篩檢，另外若為以下族群更需要特別注意：

- ◆ 夫妻為近親血緣
- ◆ 有遺傳疾病家族史
- ◆ 精卵捐贈者

Q 若夫妻報告皆檢出異常該怎麼辦？

請先確認夫妻雙方是否帶有相同遺傳疾病的異常基因：

- ◆ 若不同，則生下相關患病寶寶的風險極低。
- ◆ 若相同，則有高風險生下患病寶寶，務必請進一步接受專業遺傳諮詢。