

雙重把關 守護寶寶健康

若已經做了新生兒代謝篩檢，還需要做慧智新生兒基因篩檢嗎？

新生兒代謝篩檢是檢測寶寶是否有代謝相關的疾病，原理為檢測寶寶血液中的代謝物質，而慧智新生兒基因篩檢可以檢測寶寶是否有十二大類疾病，檢測原理為檢測寶寶是否有疾病相關DNA的變異。

因檢測原理不同，新生兒代謝篩檢搭配上慧智新生兒基因篩檢，可提供更完善的檢測結果。另外，慧智新生兒基因篩檢除了代謝疾病外，還包含多項檢測如：藥物過敏反應、聽損等，提供全方位檢測與您一起守護寶寶健康。

	新生兒代謝篩檢	慧智新生兒基因篩檢
檢測目標	檢測代謝物質	檢測DNA變異
檢測疾病種類	代謝疾病	藥物過敏反應 聽損 中樞神經系統疾病 代謝疾病 血液疾病 多症狀疾病 免疫缺陷疾病 小兒癌症 癲癇 肌肉疾病 視力喪失 先天性心臟缺損
檢測疾病數	20多種	200種以上

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
專業、安全、高品質檢測服務



檢測全程台灣完成

國際級品質保證，台灣在地完成
無航空外送汙染風險



臨床醫師專業報告簽核

具臨床醫師檢視報告
確保內容具臨床價值



小細節大不同

嚴格管控品質進度
提供專業、高品質檢測報告



提供報告後續諮詢

對於檢測結果與報告內容
提供完整相關諮詢

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

©2024.10 慧智基因股份有限公司 SOFIVA GENOMICS CO., LTD. All Right Reserved.

慧智 新生兒基因篩檢

SOFIVA Baby Scan
(Newborn Genetic Screening)
v1.0 / v2.0 / v3.0

你知道你的寶寶有藥物過敏嗎？

- 專業臨床醫師創立
- 基因檢測領導品牌
- 專科醫師報告簽核
- 超過百種疾病篩檢
- 提供報告相關諮詢



慧智基因

新生兒基因篩檢臨床應用

慧智新生兒基因篩檢可以做甚麼？

透過次世代定序(NGS)技術，一次檢測多種疾病相關基因，針對不同族群提供不同幫助

1. 無病徵的新生兒：
檢測是否具有相關疾病及藥物過敏基因異常
2. 有明顯病徵的新生兒：
找到疾病發生的原因並及早治療
3. 新生兒篩檢結果異常的新生兒：
做為診斷的輔助工具



預防藥物
過敏反應



健康寶貝
疾病篩檢



篩檢異常
輔助工具



不明原因
疾病確認

◆ 國際品質認證 ◆

✓ 公正第三方專業認證

通過財團法人全國認證基金會 (TAF) 實驗室項目認證，符合ISO15189規範。



✓ 國家品質獎

獲得「國家生技醫療品質獎」與「SNQ國家品質標章」殊榮。



給寶寶的第一份禮物

許多的基因異常並不會造成新生兒重大缺陷或是立即性的危害，但是這些基因缺陷卻可能導致新生兒在生長的過程中產生疾病症狀甚至造成猝死。

根據統計顯示，透過早期診斷疾病，及時介入治療與防護，約有70%的新生兒缺陷疾病可以被治癒或是減緩嚴重症狀的產生¹。

因此，透過及早發現新生兒基因異常，藉由早期治療與提供寶寶更好的照護，可避免疾病症狀的發生與減緩疾病造成的不良影響。

甚麼是藥物過敏基因？

有些基因缺陷造成新生兒對特定藥物產生過敏反應，這些嚴重過敏反應可能會造成惡性高熱 (Malignant hyperthermia) 或是史蒂芬強森症候群 (Steven-Johnson syndrome)：



惡性高熱
Malignant hyperthermia

重度高燒、心跳過速、心律不整、肌肉僵硬、急性腎衰竭、甚至死亡



史蒂芬強森症候群
Steven-Johnson syndrome

皮膚廣泛性脫落、壞死及黏膜糜爛等不良反應

慧智新生兒基因篩檢可檢測下列藥物之過敏反應相關基因：癲癇藥物、止痛藥物、抗生素、麻醉藥物，透過此檢測可避免使用相關藥物產生之嚴重過敏反應。

慧智新生兒基因篩檢十二大類疾病



Drug Hypersensitivity Reaction
藥物過敏反應 ●●●



Hearing Loss
聽損 ●●●



Central Nervous System Disease
中樞神經系統疾病 ●●●



Metabolic Disorders
代謝疾病 ●●



Blood Disorders
血液疾病 ●●



Multi Symptom Disorders
多症狀疾病 ●●





Immunodeficiency Disorders
免疫缺陷疾病 ●



Pediatric Cancers
小兒癌症 ●



Epilepsy
癲癇 ●



Muscular Diseases
肌肉疾病 ●



Vision Loss
視力喪失 ●



Congenital Heart Defect
先天性心臟缺陷 ●

疾病類別	檢測疾病/不良反應	疾病治療與照護方式	檢測基因數		
			v1.0 6基因+1病毒	v2.0 77基因+1病毒	v3.0 210基因+1病毒
藥物過敏反應	耳毒性聽損	避免使用相關藥物	1	1	1
	惡性高熱、史蒂芬強森症候群等		-	8	8
聽損	巨細胞病毒感染	藥物治療	1	1	1
	感覺神經性聽損、晚發型聽損等	聽力照護、聽力輔助器	4	26	36
中樞神經系統疾病	先天中樞性換氣不足症	疾病追蹤、呼吸照護	1	1	1
代謝疾病	蠶豆症、半乳糖血症、苯酮尿症等	飲食調整、藥物治療	-	39	95
血液疾病	遺傳性出血性血管擴張症、白血球減少症等	輸血、症狀追蹤	-	1	10
多症狀疾病	囊腫纖維症、亞伯氏症等	疾病追蹤、藥物治療、器官移植	-	1	12
免疫缺陷疾病	嚴重複合型免疫缺乏症、共濟失調微血管擴張症等	預防性抗生素、骨髓移植	-	-	13
小兒癌症	李-佛美尼症候群、視網膜母細胞瘤等	增加疾病追蹤與篩檢頻率	-	-	8
癲癇	家族性嬰兒癲癇症、嬰兒癲癇性腦病等	常規監控、抗癲癇藥物	-	-	12
肌肉疾病	脊髓性肌肉萎縮症等	呼吸系統照護	-	-	3
視力喪失	無虹膜症、眼睛皮膚白化症等	飲食調整、視力照護	-	-	6
先天性心臟缺陷	心律失常性右心室發育不全、馬凡氏症等	手術、增加疾病追蹤頻率	-	-	5

早期檢測代謝疾病的重要性

許多代謝疾病在寶寶剛出生時並不會有明顯的疾病症狀，但隨著代謝物質在新生兒體內不斷累積，有可能導致寶寶身體機能與智能永久性的障礙或是死亡，因此藉由慧智新生兒基因篩檢可得知新生兒是否有代謝相關基因變異，能在症狀出現之前及早發現疾病，把握黃金治療時間，將疾病對身體或智能之損害降到最低。

為什麼寶寶需要做聽損基因篩檢？

根據國民健康署統計，台灣新生兒先天性聽力損失發生率約為3‰~4‰，現行的新生兒聽力篩檢因篩檢方式的侷限性，無法發現特定的聽損疾病如：晚發型聽損、耳毒性聽損、聽神經病變等，而新生兒聽損基因篩檢可找出新生兒聽力篩檢無法檢測出的以上聽損族群。另外，不同原因所導致的聽損會有不同的照護方式，藉由基因檢測可以及早發現聽損的原因，以協助評估最適切的治療及照護方法。

檢測流程

醫師或護理人員解說檢測內容

簽署同意書並採集腳跟血

檢體送至實驗室

實驗數據進行分析

10-15個工作天完成報告

參考文獻 1. Global Report on Birth Defects. The Hidden Toll of Dying and Disabled Children. March of Dimes Birth Defects Foundation; 2006.