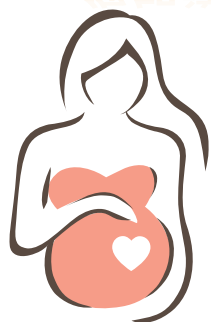


慧智全方位複合式晶片檢測 Array v1.0/ v2.0/ v3.0

👉 業界首創! 雙平台完整檢測+結果判讀雙重確認→高解析晶片檢測 全面守護寶貝健康

您知道肚子裡的寶貝有**5%染色體/基因異常**的機率嗎?



每 **20** 人有一人
染色體套數
或微片段異常問題

每 **450** 人有一人
骨骼發育
單基因致病點位異常

每 **180** 人有一人
其他器官發育
單基因致病點位異常

v1.0 **v2.0** **v3.0** 常見染色體套數異常 (三倍體 |||| / 單倍體 |) 疾病

疾病名稱	異常染色體	發生率	臨床病徵 (依個人狀況不同, 此處僅列出常見病徵)
巴陶氏症	第13對	1/10,000	90%的患者在1歲前死亡 智能障礙、發育遲緩、心臟異常、餵食困難及癲癇
愛德華氏症	第18對	1/8,000	存活率極低 四肢或頭型、心臟異常、生長遲滯、水腎、腎盂擴張及臍膨出
唐氏症	第21對	1/800	最常見的染色體異常疾病 智能障礙、發育遲緩、心臟異常、聽力問題
三染色體X症候群	第23對(X)	1/1,000(女)	子代染色體異常率高 少數肌肉張力低、小指內彎、動作與語言發育遲緩及認知障礙
透納氏症	第23對(X)	1/2,000-5,000(女)	身材矮小、性腺發育不良、手腳淋巴水腫、蹼狀頸、色素痣、心臟異常、主動脈狹窄
XYY症候群	第23對(Y)	1/1,000(男)	無明顯臨床症狀 極少數在兒童期, 有學習障礙、語言或動作發育遲緩問題
柯林菲特氏症	第23對(X)	1/500-1,000(男)	體內雄激素不足, 導致男性女乳症 臉與身體毛髮稀少、睪丸與陰莖較小及無精症

*僅表列常見染色體套數異常疾病, 檢測範圍包含23對染色體套數異常確認

v1.0 **v2.0** **v3.0** 常見染色體微片段缺失 || / 重複 ||| 疾病

微片段缺失疾病名稱	缺失區域	發生率	臨床病徵 (依個人狀況不同, 此處僅列出常見病徵)
1q21.1微缺失	1q21.1	1/500	面部特徵異常, 發育遲緩、視力及智力障礙及頭畸形
SHOX矮小基因缺失症 Leri-Weill軟骨生成障礙症候	Xp22.33	1/1,000	身材矮小、手腕骨彎曲、前臂短小及四肢不成比例
X性聯遺傳魚鱗癬	Xp22.31	1/2,000-6,000(男)	角質層無法正常脫落, 皮膚出現明顯鱗屑
狄喬氏症候群	22q11.2	1/4,000-6,000	先天性心臟及骨骼異常、顎裂、智力障礙、免疫缺陷、低血鈣
裘馨氏肌肉萎縮症 貝克氏肌肉萎縮症	Xp21.2-p21.1	1/4,700(男) 1/30,000(男)	肢體活動發育遲緩、行走不穩
1p36缺失症候群	1p36	1/5,000-10,000	多為自發突變, 智力障礙、肌肉張力低下、心臟及腦異常、頭畸形
普瑞德-威利症候群 (70%)	15q11-q13	1/10,000-30,000	肌肉張力低下、餵食困難、發育遲緩等; 後期易過重, 智能障礙、行為異常及斜視
貓哭症	5p	1/15,000-50,000	似貓的哭聲, 面部特徵異常、過動、語言及生長發育遲緩、智能障礙、肌張力低下

微片段缺失疾病名稱	缺失區域	發生率	臨床病徵 (依個人狀況不同,此處僅列出常見病徵)
史密斯-馬吉利氏症候群	17p11.2	1/15,000-25,000	發育及語言發展遲緩、認知及智力障礙、行為問題、面部特徵及眼睛異常、身材矮小及聽力損失
天使症候群 (70%)	15q11-q13	1/15,000-25,000	嚴重的發育遲緩、智能障礙、言語障礙、運動或平衡障礙、小頭畸形、癲癇、餵食困難
威廉氏症候群	7q11.23	1/20,000	心血管、面部特徵及內分泌異常、智能障礙、生長遲緩、肌肉張力低下、關節硬化
沃夫—賀許宏氏症	4p16.3	1/50,000	大多具有典型面部特徵、發育遲緩、智力障礙、肌張力低下、癲癇、異常腦電波圖
遺傳性壓力易感性神經病變	17p11.2-p12 (PMP22基因)	7-16/100,000	周邊神經易因壓迫、拉扯或反覆使用而受損
Miller Dieker 症候群	17p13.3 (YWHAE/PAFAH1B1基因)	1-4/100,000	平腦症、面部特徵異常、癲癇、學習障礙、語言發育遲緩、發育遲緩、身材矮小
Rubinstein-Taybi氏症候群	16p13.3 (CREBBP基因佔60%) 僅包含其中20%缺失型異常	1/125,000	寬大拇指及腳趾,部分患者面部特徵異常、肌力張力低下、生長遲緩、智能障礙

微片段重複疾病名稱	重複區域	發生率	臨床病徵 (依個人狀況不同,此處僅列出常見病徵)
1q21.1區域重複	1q21.1	3/10,000	頭部較大、面部特徵異常、心臟異常
恰克-馬利-杜斯氏症1A亞型	17p11.2-p12 (PMP22基因)	1/10,000	周邊神經逐漸退化、手腳無力且萎縮、平衡異常合併手部精細動作障礙、肢體末端麻木或感覺喪失
貓眼症候群	22q11.1-q11.21	1/50,000-150,000	眼睛虹膜缺損、心臟及腎臟異常、肛門閉鎖,少數有智能障礙
MECP2綜合症候群	Xq28 (MECP2基因)	1/100,000(男)	中/重度智能障礙、發育遲緩、語言發展遲緩及漸進性痙攣部分有癲癇、吞嚥困難、自閉症或輕微的面部特徵異常

*僅表列常見微片段異常疾病,仍有超過1000種的檢測疾病未列出

常見單基因致病點位異常疾病



v2.0 v3.0 骨骼 發育異常

疾病名稱	異常基因	發生率	臨床病徵 (依個人狀況不同,此處僅列出常見病徵)
致死性侏儒症 (Type I/II)	FGFR3	1/20,000	嚴重的骨骼發育異常,嚴重者可能會導致新生兒死亡
軟骨發育不全 [侏儒症]	FGFR3	1/15,000-40,000	骨骼生長發育不良,身材極度矮小,頭顱較大且額部突出、鼻樑塌、脊椎彎曲、手指粗短呈三叉戟狀、下肢較短呈O形腿
Muenke症候群	FGFR3	1/30,000	顱縫早閉,手指或腳趾骨頭短粗,聽力喪失
愛柏特氏症	FGFR2	1/80,000-160,000	顱縫早閉,面部發育不全,氣道阻塞,牙齒、眼睛及聽力異常

*僅表列常見骨骼發育異常疾病,檢測範圍包含20個骨骼異常單基因致病點位

v3.0 神經/肌肉/智能/其他重大器官 發育異常

疾病名稱	異常基因	發生率	臨床病徵 (依個人狀況不同,此處僅列出常見病徵)
努南氏症候群	PTPN11(50%)/SOS1(15%) RAF1(5%)/BRAF/RIT1	1/1,000-2,500	面部特徵異常、身材矮小、骨骼及心臟異常、肥厚性心肌症及認知與語言發展遲緩
乙型海洋性貧血	HBB	1/10,000-40,000	貧血,無法治癒,需終生輸血並施打排鐵劑
無虹膜症 (Type I)	PAX6	1/40,000-100,000	虹膜缺損或發育不全、視力降低及畏光,伴隨晚發性白內障、青光眼
遺傳亞伯氏症候群	COL4A3/COL4A4/COL4A5	1/50,000	腎臟疾病、感覺神經性聽力損失;少部份可能有眼部病變
肌萎縮性側索硬化症 (Type I) [漸凍人]	SOD1(15-20%)	6-8/100,000	早期症狀可能只是末梢肢體無力、肌肉抽動及抽搐,容易疲勞等一般症狀,逐漸地肌肉萎縮與吞嚥困難,最後則因為呼吸衰竭而死亡
家族性澱粉樣多發性神經病變	TTR	1/100,000	多重系統疾病,依類澱粉纖維沉積部位導致不同器官異常

發生率/臨床病徵參考資料: GeneReviews、罕病基金會

*僅表列常見器官發育異常疾病,檢測範圍包含1000多個其他器官異常單基因致病點位



SOFIVA
GENOMICS
慧智基因

慧智基因醫學實驗室 www.sofiva.com.tw
T+886-2-2382-6615 F+886-2-2382-6617 100 台北市中正區寶慶路27號
© 2022.11 慧智基因股份有限公司 SOFIVA GENOMICS CO.,LTD. All Right Reserved.



檢測列表



產品資訊