

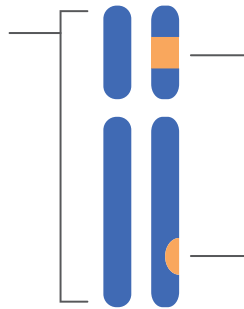
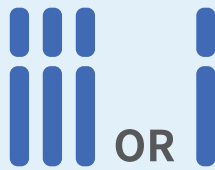
慧智非侵產前染色體篩檢 NIPS v1.0/ v2.0/ v3.0

• 多數媽咪首選安全篩檢 • 懷孕十周提早確認寶貝健康 • 業界最快 8 個工作天取得結果

選擇更**安全**、**高準確性**產前篩檢 **提早**為寶貝健康超前部屬



染色體
套數異常



微片段缺失



骨骼發育異常
單基因致病點位



v1.0 v2.0 v3.0 常見染色體套數異常疾病

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)
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
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
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
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
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
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
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
[v2.0 / v3.0] 其他19對體染色體套數異常	其他19對	發生率較低，每對染色體套數異常疾病的臨床病徵差異極大 部分胎兒無法順利活產或僅存活至幾個月	

*僅表列常見染色體套數異常疾病，檢測範圍尚包含相對染色體部分大片段異常疾病

v2.0 v3.0 染色體微片段缺失疾病

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)
小胖威利症候群 (70%)	(父)15q11-q13	1/10,000-30,000	肥胖、心智發展遲緩、情緒及飲食障礙等問題
天使症候群 (70%)	(母)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
狄喬氏症候群	22q11	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
1p36缺失症候群	1p36.3	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
貓哭症	5p15	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

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 缺失症候群	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
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
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
Koolen-de Vries 症候群	17q21.31	1/16,000	心智發育遲緩，部分伴有心臟、泌尿系統問題、癲癇等
18q缺失症候群	18q	1/40,000	心智發育遲緩、多重器官異常等
沃夫-賀許宏氏症候群	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
阿拉吉歐症候群	20p11.23	1/70,000	膽管異常、先天性心臟病、多重器官異常等
Jacobsen 症候群	11q	1/100,000	心智發育遲緩、多重器官異常、行動遲緩等
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
Rubinstein-Taybi 症候群	16p13.3 (僅含CREBBP基因缺失異常)	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
WAGR症候群	11p13	1/500,000-1,000,000	心智發育遲緩、多重器官異常等
Potocki-Shaffer 症候群	11p11.2	<1,000,000	心智發育遲緩、頭顱顏面異常、隱睾，低肌肉張力等
Miller Dieker 症候群	17p13.3	<1,000,000	心智發育遲緩、面部特徵異常、吞嚥困難、癲癇等
Kleefstra 症候群	9q34.3	<1,000,000	先天性心臟病、情緒問題、運動失調等
Phelan-Mcdermid 症候群	22q13	<1,000,000	心智發育遲緩、情緒問題、癲癇、語言障礙等

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)
克魯松氏症候群	FGFR2 / FGFR3	1/25,000-60,000	顏面骨骼發育不良，常伴隨中重度傳音性失聰與視力問題
Pfeiffer 症候群	FGFR2	1/100,000	顱縫早閉，面部發育不全、心智發育遲緩、呼吸道異常等
愛柏特氏症	FGFR2	1/65,000-88,000	顱縫早閉，面部發育不全，氣道阻塞，牙齒、眼睛及聽力異常
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
次軟骨發育不全症	FGFR3	1/15,000-40,000	骨骼生長發育不良，手和腳四肢短小，前額突出、弓形腿等
致死性侏儒症第一型	FGFR3	1/20,000-50,000	嚴重骨骼發育異常，典型的臨床症狀有四肢短小、股骨彎曲及顱骨畸形，嚴重者可能導致新生兒死亡
致死性侏儒症第二型	FGFR3	1/20,000-50,000	嚴重骨骼發育異常，主要臨床特徵為苜蓿葉形顱骨畸形、股骨筆直，其餘症狀與第一型相似，嚴重者可能導致新生兒死亡
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

*檢測範圍包含表列疾病之20個常見骨骼異常單基因致病點位

