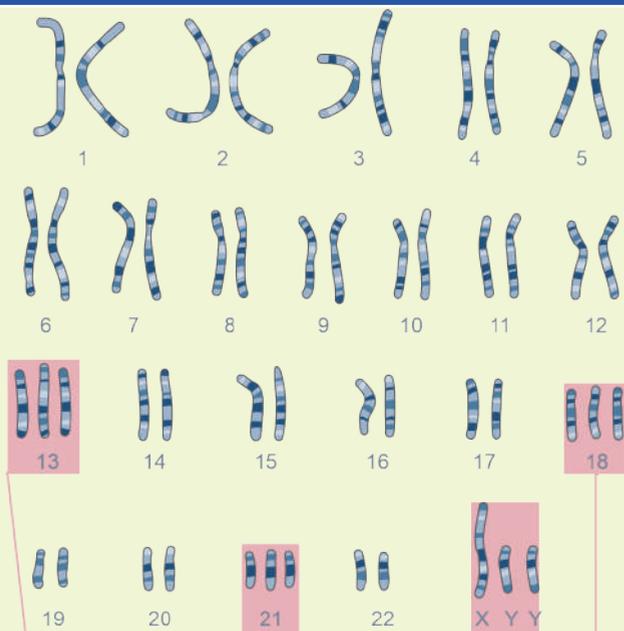


染色體疾病

什麼是染色體?什麼是染色體疾病?

染色體藏著DNA的遺傳密碼，能控制細胞的生長及運作。正常寶寶會從父母中遺傳得到兩組各23條的染色體，合共46條染色體。但有些時候，染色體數目會出現異常，例如多了或少了一條染色體。染色體數目異常很多時也是自發的，但卻會嚴重影響BB的健康。染色體三體症是發病率最高的一類染色體疾病，寶寶體內的最少一對染色體不是正常的2條而是變成了3條。

三體症包括:



唐氏綜合症
發病率: 1:700
輕微至中等智力遲緩

性染色體異數
發病率: 1:600 - 1:3000
發育有別於正常

巴陶氏綜合症
發病率: 1:5000
多種先天缺陷，
大部份只能活幾個月

愛德華氏綜合症
發病率: 1:3000
多種先天缺陷，
大部份只能活幾個月



GROKEN
BIOSCIENCE



GROKEN
BIOSCIENCE

高勤生命科技有限公司
GROKEN BIOSCIENCE

高勤生命科技有限公司

是一所創新型的生物技術公司，總部設在香港。我們致力於向香港和鄰近地區提供高品質的臨床檢測服務。

你也可到我們的網站下載中、英文版的小冊子
You can find our Chinese and English versions of this brochure from our website

www.grokenbioscience.com

專人熱線: 香港 (852) 5933 9305
Hotline: 澳門 (853) 6545 3135

檢測夥伴:



CAP: 7519312
CLIA: 05D2013691

無創性胎兒染色體篩查

Non-invasive Prenatal Screening (NIPS)

美國婦產科學會指引推薦^{1,2}

“應提供NIPS給所有懷孕中的婦女”

國際認可:





能篩查到的三體症	能篩查到的微缺失*	能篩查到的性染色體變異**
唐氏綜合症 T21	1p36 缺失症	透納氏症 Monosomy X
愛德華氏綜合症 T18	DiGeorge syndrome 22q11.2 缺失症	三染色體X綜合症 47,XXX
巴陶氏症 T13	天使綜合症 15q11.2 缺失症	柯林菲特氏症 47,XXY
	貓哭症 5p15.2 缺失症	雅各氏症 47,XYY
	賀許宏氏症候群 4p16.3 缺失症	

*微缺失篩查不適用於雙胞胎

**對雙胞胎的性染色體分析可以告訴您是否有至少一個男嬰。但是，它無法確定是否有多個男性或辨別哪個雙胞胎是男性。

報告結果會告訴我什麼？

大多數婦女懷孕時，寶寶患上染色體疾病的風險都是較低的。如果您的篩查結果為陽性，您的醫生將和您討論結果，並為您的下一步提供專業意見。

陰性

陰性結果表示您的寶寶患上次篩查所針對的染色體疾病的風險較低。請查詢醫生的專業意見。

陽性

陽性結果表示您的寶寶患上次篩查針對的染色體疾病的風險較高。建議在聽從醫生的指引下，通過絨毛膜絨毛取樣（CVS）或羊膜穿刺術，確認NIPS的結果及寶寶的染色體的狀態。

什麼是NIPS無創性胎兒染色體篩查

NIPS無創性胎兒染色體篩查是一種早至懷孕10週就可以進行的基因篩查。你能從中得知寶寶染色體的遺傳信息，其中包括「唐氏綜合症」（T21）、「愛德華氏綜合症」（T18）、「巴陶氏症」（T13）、性染色體異數相關資訊，等等。NIPS還可以比超聲波更早確定寶寶的性別。

Groken NIPS 能夠找出什麼染色體變異？

- 三體症篩查能找出是否有多出了的染色體。最常見的三體症例子是唐氏綜合症，也稱為T21。
- 微缺失篩查能找出染色體是否缺少任何部分，但這類微缺失在染色體變異中相對較少見。
- 性染色體檢查能找出X或Y染色體的多餘或缺失，它們是決定寶寶性別的染色體。因此性染色體分析也可以在10週後幫助確定寶寶的性別。

NIPS適合我嗎？

NIPS是現時最早能夠檢測到寶寶染色體的篩查，它讓你更早了解到寶寶患病的潛在風險。美國婦產科學會也建議應不論孕婦年齡，應為所有懷孕的婦女提供NIPS無創性胎兒染色體篩查。

什麼是我應該知道的？

NIPS 是：

- 100%安全, 不會增加流產風險。
- 無創: 只需孕婦的小量血液即可進行檢測。
- 篩查, 而不是診斷測試: 表示只能估算風險, 不能提供一個明確的診斷答案。
- 無法測試所有的染色體異常: NIPS只會針對常見的染色體異變及在醫學上有嚴重後果的疾病。
- 快速: 實驗室收到樣品後, 報告平均會在5-7個工作日內準備就緒。

Groken NIPS + 隱性遺傳病基因檢測

- 隱性遺傳病基因檢測是另一種十分重要的基因測試，有助於確定您和您的伴侶是否遺傳疾病的攜帶者。因為攜帶者是沒有任何病徵的，如果您及您的伴侶同時是同一種遺傳疾病的攜帶者，您們有相當高的風險把遺傳病傳給您的孩子。
- NIPS能檢測寶寶的染色體，而隱性遺傳病基因檢測則能檢測您和您的伴侶較微小的基因變異。
- 美國婦產科學會建議應給所有孕婦提供隱性遺傳病基因檢測。²
- 您的醫生可能會建議在進行NIPS時同時進行隱性遺傳病基因檢測以得到更多遺傳信息，更全面了解寶寶的基因狀態及寶寶的健康。