

香港明確醫療中心是一家提供專業、精準、全面的醫療保健服務的醫療機構。明確醫療隸屬於Clearbridge Medical Group，其母公司Clearbridge Health Limited是新加坡一家專注於精準醫學的綜合型醫療保健集團，提供實驗室測試服務、運營全科或專科醫務所和治療中心，並通過投資和併購的方式滲透入國際領先精準醫療技術領域，為集團提供技術互補與個性化服務支撐。

Clearbridge Medical Group已在競爭激烈的亞洲醫療行業中建立了領導地位，目前已在香港、新加坡、馬來西亞、菲律賓、印度尼西亞、印度、香港及中國設立分公司，併計劃進一步擴充在亞太區域的業務。集團通過自行設立或合作的實驗室和創新醫療技術在同業中取得優勢。

Clearbridge Health Limited已於新加坡證券交易所的創業板上市。

基因檢測 – 兒童和女性項目



微信 | 公众平台



微信認證公眾平台：
ClearbridgeMedical

明確醫療中心

香港銅鑼灣軒尼詩道555號東角中心21樓12室

電話：(852) 2155 1951

傳真：(852) 2155 2248



Clearbridge Medical Center 明確醫療中心

In partnership with



基因檢測流程



 客戶諮詢
Customer consulting



 樣本取樣
Sampling



 樣本檢測
Genetic testing



 數據分析
Data analysis



 解讀健康服務
Interpretation

目錄

1、葉酸代謝基因檢測 Folate Metabolism Genetic test	01-02
2、運動瘦身基因檢測 Exercise slimming Genetic test	03-04
3、兒童安全用藥基因檢測 Medication Safety Genetic test	05-08
4、兒童智能基因檢測 Intelligence Genetic test	09-12
5、兒童基因檢測套餐30項 30 children's genetic testing packages	13-16
6、耳聾基因檢測 Hearing Loss genetic test	17-18
7、代謝類單項基因檢測 Metabolic single gene detection	19-20
8、無創性胎兒染色體異常產前檢測 Fetal chromosome detection	21-24

葉酸代謝基因檢測



葉酸是一種水溶性維生素，因為最初在菠菜葉子中發現，故稱作葉酸。葉酸是合成核酸所必須的元素，在胎兒的發育過程中不可缺少。研究發現，葉酸的缺乏，除了能夠導致胎兒神經管畸形，還能夠引發妊娠高血壓、自發流產、宮內發育遲緩和早產等問題；當然葉酸的補充也不是盲目的，過多的葉酸也能夠引發一些副作用的產生，如胎兒生長緩慢，結腸腺瘤、乳腺癌風險增加。

葉酸的不足主要由兩方面引起：一是飲食攝入量不足，二是遺傳（基因）突變導致人體對葉酸利用能力降低。通過對葉酸利用能力相關基因 MTHFR、MTRR 基因進行檢測，對個體葉酸代謝能力進行評估，制定個性化的葉酸補充方案。



寶貝“成長”與您相伴
TopGene, Baby grow up with you

適用人群

備孕夫婦，懷孕女性

重點檢測人群

- 高齡孕婦
- 雙胎或多胎妊娠孕婦
- 曾有不明原因的流產、早產、畸形兒生育史的孕婦

（一）女性葉酸補充參考劑量

檢測結果	孕前3個月	孕早期(0-12周)	孕中後期
葉酸需求較高	400ug/d	600ug/d	400ug/d
葉酸需求中等	400ug/d	400ug/d	400ug/d
葉酸需求較低	400ug/d	400ug/d	含葉酸豐富食物即可

Folate Metabolism Genetic test



Folate is a kind of vitamin that is essential to fetal development. Low blood levels of folate have been associated with increased risk of neural tube defects in the baby. Also, shortage of folate can cause spontaneous abortion, pregnancy induced hypertension.

Research has shown that the amount of folate absorbed into the blood can differ between individuals even when the same amount of folate is consumed. Studies have shown that an individual's ability to process dietary folate efficiently depends on genes called MTHFR and MTRR.



樣本類型

唾液2-5ml或外周血5ml (EDTA抗凝管)

檢測周期

30個自然日

（二）男性葉酸補充參考劑量

檢測結果	補充建議
葉酸需求較高	6個月加強膳食補充并增補葉酸 600ug/d
葉酸需求中等	3~6個月加強葉酸膳食補充并增補葉酸 400ug/d
葉酸需求較低	3個月加強葉酸膳食補充或增補葉酸 400ug/d

運動瘦身基因檢測

肥胖是一種由多種因素引起的慢性代謝障礙，體內脂肪細胞的體積和細胞數增加導致體脂占體重的百分比異常增高，研究發現肥胖與多種慢性疾病，如高血壓、動脈粥樣硬化、糖尿病等都有密切關係。運動能夠促進身體新陳代謝，緩解因長期久坐造成的身體僵硬和不適。個性化的運動方式，建立在對體質的科學分析，祇有了解自身能力，制定科學合理的運動方案，才能保證在安全的狀態下享受運動帶來的樂趣。

運動瘦身基因檢測主要針對肥胖發生風險和運動能力進行檢測，並對相應位點進行分析，評估機體發生肥胖的風險，並根據檢測結果制定科學合理的飲食、運動方案，幫助機體保持良好的體重範圍，並進一步預防其他併發症的發生。



適用人群

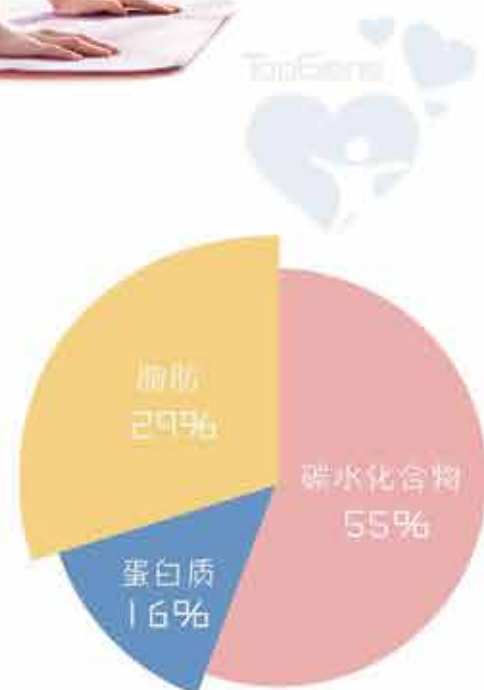
- 1、家族中有肥胖遺傳傾向的高危人群；
- 2、長期久坐，缺乏運動人群；
- 3、熱愛運動並關注自身健康人群。

樣本類型

唾液2-5ml或外周血5ml（EDTA抗凝管）

檢測周期

30個自然日



Exercise slimming Genetic test

Obesity is a medical condition in which excess body fat has accumulated to the extent that it may have a negative effect on health. Studies have shown that obesity is associated with increased risk of hypertension, diabetes mellitus and other chronic disease. Exercise is any bodily activity that enhances or maintains physical fitness and overall health and wellness.

Individualised body management scheme based on genetic test result can improve exercise effect and keep fitness of your body.



探索基因本元，讓脂肪“燃”起來
Explore the genetic elements to burn fat

減肥為什麼一定要增肌？

全身最「大」的新陳代謝組織是肌肉。

25歲以後每年基礎代謝率下降1%，以前吃兩碗飯都不會胖，現在吃半碗飯就一直胖。「現在」和「以前」最大的差別就是在「基礎代謝」，若是整天坐着不動的上班族，新陳代謝下滑得更嚴重。

全身最「旺」的脂肪燃燒器是肌肉。

身體的脂肪若要燃燒，是要送去哪裏「燒」掉？沒錯，就是肌肉！

很多人減肥是靠有氧運動，但是，若祇靠有氧運動很容易從「大西洋梨」變成「小西洋梨」，體態無法修飾，而且，很容易遇到減重瓶頸。

光靠有氧運動對增加肌肉量的幫助很有限，難怪

很多人跳有氧運動跳了半天，還是瘦不下來；

此時，應該再將肌力訓練列入運動計劃中，成效就會快速呈現。



💊 兒童安全用藥基因檢測

由于兒童機體各器官、系統尚未成熟，用藥個體差異大，耐受力差，因此將兒童視為“縮小的成人”，兒童用藥“成人化”，給兒童用藥安全帶來嚴重隱患。尤其是藥物代謝速度較慢的兒童，藥物在其體内存留時間長，容易引起蓄積，甚至發生中毒。

孩子的基因特性決定了機體對藥物的代謝能力強弱，直接影響到用藥效果。藥物在體內代謝慢，將造成藥物在體內積聚，嚴重的便會引起藥物中毒。這就是為什麼同一種藥物或者相同的用藥劑量對某些孩子來說
是治病良藥，但是對另外一些孩子來說
却會帶來嚴重不良反應。



兒童安全用藥基因檢測，就是通過現已成熟的DNA檢測技術，獲悉孩子對特定藥物的代謝能力。及早知道哪些藥物療效低而毒副作用大，減少藥物傷害；根據孩子的基因特點，有針對性的用藥和治療，減少不必要的醫療支出；兒童安全用藥基因檢測不僅可以指導孩子當下安全用藥，還可以給孩子一生的安全用藥呵護，惠及孩子一生。

樣本類型

口腔拭子/幹血片

檢測周期

15個工作日



💊 Medication Safety Genetic test

Children is far more different from adult in drug selection because of underdevelopment of organism. Inappropriate drug selection will induce severe drug toxicity.



預防是給孩子最好的“禮物”
Prevention is the best gift for children



兒童安全用藥基因檢測

檢 測 項 目

- | | |
|---|---|
|  腸道消化類：常用 7 種藥物的用藥指導建議 |  糖尿病類：常見 3 種藥物的用藥指導建議 |
|  解熱鎮痛類：常用 7 種藥物的用藥指導建議 |  心血管系統類：常見 13 種藥物的用藥指導建議 |
|  抗菌抗感染類：常見 29 種藥物的用藥指導建議 |  止咳平喘類：常見 8 種藥物的用藥指導建議 |
|  抗癌類：常見 5 種藥物的用藥指導建議 |  抗風痛類：常見 1 種藥物的用藥指導建議 |
|  神經系統類：常見 27 種藥物的用藥指導建議 | |

兒童用藥安全八大要點

1. 要仔細閱讀藥品說明書

確定你理解用藥劑量和用藥時間。

2. 了解這種藥的主要成分

選擇正確的藥物成分最為關鍵，特別是常會用到的感冒藥和退燒藥。

如果孩子需要同時服用二種藥，而這二種藥中的主要成分有相同時，則會發生藥物過量服用。其次孩子以前服用過類似的藥物，它有相同的化學成分，而曾經引起過敏的，那麼再次服用的時候也會發生過敏。



3. 給孩子正確的藥，正確的劑量

在藥房，你會發現治療同一種疾病有着不同的藥，有時這些藥還是同一個品牌。藥品會按成人用藥和兒童用藥來區分；而兒童用藥還按年齡或體重區分。你一定要選針對自己孩子疾病的兒童用藥，並且嚴格按照說明書上的指示做。

不可把同樣的成人藥，自己減半給孩子服用，因為你認為把藥片一切二就是減半，但是，藥片中的主要成分是否也可以這樣正好減半？你並不能確定。



4. 了解你孩子的體重

有些藥物是需要按着孩子的體重公斤計算來給藥。當你不確定時，不要盲目的猜或者你的孩子明顯超重時，一定要請教藥劑師或醫師。

5. 使用藥品附帶的劑量器

如果你使用日常生活中的湯匙給藥，其劑量是難以控制的。需使用藥品附帶的劑量器。

6. 詢問醫生在服用這種藥時，有沒有忌口

服藥前一定要了解這種藥物對你的小孩來說有沒有禁忌癥，或者這個藥物是否能和食物、飲料、牛奶等同時服用。在不確定時一定要諮詢你的醫生。



預防是給孩子最好的“禮物”
Prevention is the best gift for children



7. 使用兒童不易打開瓶蓋的兒童藥

把藥放置在遠離孩子的地方，並記住在緊急情況下，可以諮詢的熱線電話，或去醫院就診。

8. 三大重要檢查：

- 購買時檢查藥品的包裝是否完好，有沒有任何被打開的痕迹或標籤不清。
- 回家後，仔細閱讀盒內的說明書，再次確定這是你服用的藥。
- 打開藥瓶，檢查顏色、形狀、大小和味道；如果你有任何疑義，立即詢問藥劑師或醫生。

- 性格特质:**
找到孩子性格的优势，截长补短，拥有更好的人际关系与世界互动；
- 潜能特质:**
帮助孩子善用与生俱来的才能，让孩子在各类才艺学得精，学得好；
- 学术特质:**
了解孩子的学习风格，调整对孩子的教育方式，帮助孩子迈向学术成功之路。



探索基因本元，讓您更“懂”您的孩子
Explore the genetic elements to make you understand your children better

兒童智能基因檢測

英國劍橋大學羅伯特·普洛明教授通過大量單卵雙生子的遺傳基因研究得出，人們的成功32—62%由基因決定。基因潛能與智能緊密相連，是人成長之前已具備了的遺傳特性，從出生起每個孩子都被賦予了各自與眾不同的能力。

智能是孩子成長的基礎，擁有某領域優勢的孩子在該領域的潛能更大，在適宜的成長環境下，孩子在該領域可以取得優於其他孩子的發展。兒童智能基因檢測是以單碱基多態性為主要檢測靶標，運用先進的基因芯片和測序等技術，通過對受檢者DNA樣本進行科學嚴謹的檢



Intelligence Genetic test

Studies have shown connection between gene and certain ability. Intelligence genetic test looks for genetic markers that suggest certain dispositions. The test could be useful in helping parents decide how to support their children's development. The intelligence genetic test also helps parents find often ignored skills in their children, for example, their ability to perform under stress.

Intelligent gene testing in children(9 items)	
TEST ITEMS	Self-discipline, athletic ability, reading ability, language expression ability, Music ability, learning ability, mathematical talent, situational memory ability, Creativity



測，檢測與智能相關的基因，科學評估孩子的智能傾向，發掘孩子的優勢，為家長培養孩子提供科學依據，進行個性化教育培養，提高教育成功率，使孩子成為社會的有用之才，有效地為當今家長解決育兒難的大問題。

兒童智能基因檢測（9項）

檢測項目	自律能力、運動智能、閱讀能力、語言表達能力、音樂能力、學習能力、數學智能、情景記憶能力、創造能力
------	--



兒童智能基因檢測

多元智能理論

多元智能理論認為：智能是在某種社會或文化環境下，孩子解決自己遇到的真正難題或生產及創造出有效產品所需要的能力。

1. 每一個體的智能各具特點

根據加德納的多元智能理論，作為個體，我們每個人都同時擁有相對獨立的八種智能，但每個人身上的八種相對獨立的智能在現實生活中並不是絕對孤立、毫不相幹的，而是



☆梦想起航☆

以不同方式、不同程度有機地組合在一起。正是這八種智能在每個人身上以不同方式、不同程度組合，使得每一個人的智能各具特點。

2. 個體智能的發展方向和程度受環境和教育的影響和制約

在多元智能理論看來，個體智能的發展受到環境包括社會環境、自然環境和教育條件的極大影響與制約，其發展方向和程度因環境和教育條件不同而表現不同，所以不同的環境和教育條件人們的發展方向和程度有着明顯的區別。



多元智能理論

3. 智能強調的是解決實際問題的能力

在加德納的多元智能理論看來，智能應該強調兩個方面的能力，一個方面的能力是解決實際問題的能力，另一個方面的能力是生產及創造出社會需要有效產品的能力。根據加德納的分析，傳統的智能理論產生於重視言語—語言智能和邏輯—數理智能的現代工業社會，智能被解釋為一種以語言能力和數理邏輯能力為核心的整合的能力。



4. 多元智能理論重視的是多維地看待智能問題的視角

在加德納看來，智能是由同樣重要的多種能力構成，各種智能是多維度地、相對獨立地表現出來而不是以整合的方式表現出來，這是多元智能理論的本質之所在。



兒童基因檢測套餐30項

身體內的基因從出生起就給每個孩子賦予了各自與眾不同的特性和潛能，基因決定了為什麼有的孩子容易生病，為什麼有的孩子容易肥胖，為什麼有的孩子容易營養不良。

兒童健康成長基因檢測是通過采集兒童的口腔或血液樣本，對兒童智能、代謝、個體特徵和健康成長相關的基因進行檢測和分析，科學評估孩子的智能傾向、營養素代謝能力、個體特徵及健康成長的個體潛能。通過科學的方法了解孩子，為您在孩子教育、營養補充、興趣培養、學習輔導等方面提供科學支持。



檢測項目

1 智能基因檢測 9項

檢測項目

自律能力、運動智能、閱讀能力、語言表達能力、音樂智能、學習能力、數學智能、情景記憶能力、創造能力

2 代謝基因檢測 8項

檢測項目

葉酸代謝能力、乳糖代謝能力、鈣代謝能力、維生素D代謝、維生素B12代謝、維生素A代謝、咖啡因代謝、鐵代謝能力

3 個體特徵基因檢測 8項

檢測項目

節食減肥效果基因、咖啡因依賴基因、抗衰老指數基因、青春痘風險基因、長壽相關基因、生發指數基因、香菜喜好基因、牙齒生長速度基因

4 健康成長基因檢測 6項

檢測項目

斑禿基因、發育性閱讀障礙基因、酒精依賴基因、尼古丁依賴基因、C反應蛋白水平基因

樣本類型

口腔拭子/幹血片

檢測周期

15個工作日



兒童基因檢測套餐30項

營養素對兒童成長發育作用

卵磷脂

卵磷脂是大腦必要的活性物質。兒童和青少年從膳食中補充適量的卵磷脂可提高記憶力，卵磷脂主要含于大豆和雞蛋蛋黃。每日食用1~2枚雞蛋，也可以吃從大豆中提取的卵磷脂。



探索基因本元，讓您更“懂”您的孩子
Explore the genetic elements to make you understand your children better

鈣

鈣是兒童生長發育最重要的常量元素之一，兒童生長發育階段必須攝入充足的鈣，以保障兒童旺盛的骨骼生長需要。幾乎所有食物中都含有鈣，但鈣含量相差很大。含鈣量高、吸收性也好的食物首推乳類，乳製品中的鈣吸收率也很高；其次是蛋類、尤其是蛋黃中鈣含量高。

鐵

鐵是人體必需的微量元素，鐵的缺乏是發展中國家最主要的營養問題，兒童及婦女尤為明顯。食品中含鐵量最高的為黑木耳、海帶、動物血液和肝臟。其次為肉類、豆類、蛋類和綠葉蔬菜。

鋅

鋅在兒童生長發育階段有極重要的作用，長期的鋅缺乏與兒童生長發育有關已得到充分的證明，提醒年輕的父母親給孩子準備食物時，別忘記準備一些含鋅豐富的食物。動物性食物含鋅豐富且吸收率高。每公斤食物含鋅量，如牡蠣、鯡魚都在1000mg以上，肉類、肝臟、蛋類則在20~50mg之間。

維生素A

維生素A缺乏多見于2~5歲兒童，兒童在斷乳或無條件乳類喂養時，極其容易造成維生素A缺乏，缺乏維生素A會使小兒抵抗病毒能力下降、生長發育緩慢。存在于植物性食物中，如綠葉菜類、黃色菜類以及水果類。

B族維生素

處于生長發育中的孩子們，好動，活動量增加，要及時增加與熱量代謝相關的B族維生素，其中維生素B1被稱為大腦及肌肉的維生素，維生素B2在食物加工時極其容易損失。富含于動物肝臟、瘦肉、禽蛋、牛奶、豆制品、谷物、胡蘿卜、魚、蔬菜等食物中。它是一類水溶性維生素，大部分是人體內的輔酶。



代謝類單項基因檢測

有些人，千杯不醉。有些人，却一杯就倒！

有些人，抽了一輩子烟，高壽善終！

有些人，對烟避而遠之，却被查出了肺癌。

怎麼回事？

我得罪誰了？



代謝類單項基因檢測

檢測項目：

酒精代謝基因檢測、吸烟損傷代謝基因檢測、葉酸代謝基因檢測、維生素D與鈣吸收基因檢測



適宜人群

• 適用於所有人群

樣本類型

口腔拭子

檢測周期

15個工作日



探索基因本元，從“身”認識自己
Explore the genetic elements and recognize yourself from the body

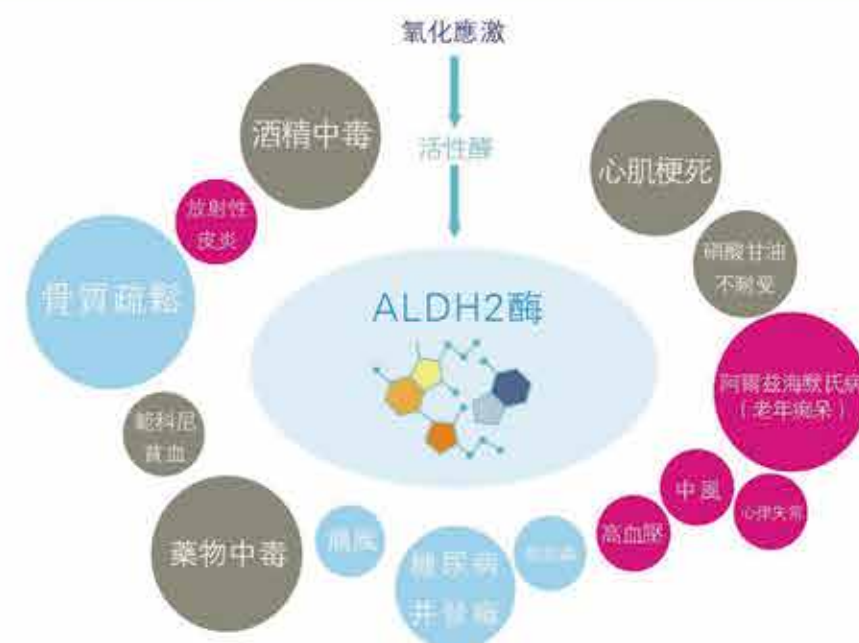
現代醫學告訴我們：

基因是決定生命活動的物質基礎；人們的生老病死都與基因有着密切聯系。人們由于遺傳基因的差異，不僅人烟酒對人體的危害程度因人而異，營養元素的代謝和吸收能力，如葉酸代謝和維生素D與鈣吸收等也因人而異。

本產品通過基因檢測，分析個人代謝相關基因的差異性，幫助個體了解自身的代謝情況，合理地安排營養補充，并根據基因檢測結果制定科學合理的健康保健方案，更好地掌握健康主動權。



ALDH2基因突變會引起的疾病



代謝類單項基因檢測

有些人，千杯不醉。有些人，却一杯就倒！

有些人，抽了一輩子烟，高壽善終！

有些人，對烟避而遠之，却被查出了肺癌。

怎麼回事？

我得罪誰了？



代謝類單項基因檢測

檢測項目：

酒精代謝基因檢測、吸烟損傷代謝基因檢測、葉酸代謝基因檢測、維生素D與鈣吸收基因檢測



適宜人群

• 適用於所有人群

樣本類型

口腔拭子

檢測周期

15個工作日



探索基因本元，從“身”認識自己
Explore the genetic elements and recognize yourself from the body

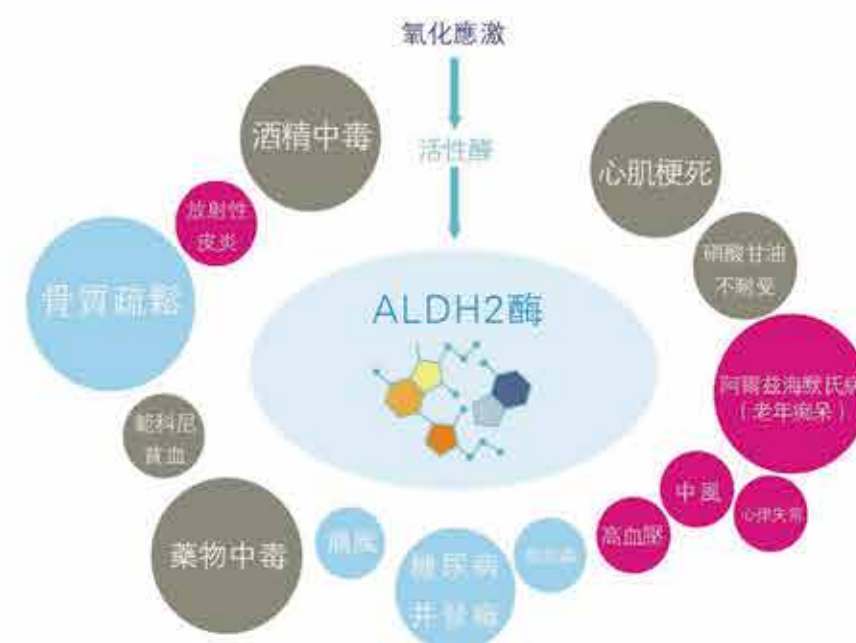
現代醫學告訴我們：

基因是決定生命活動的物質基礎；人們的生老病死都與基因有着密切聯系。人們由于遺傳基因的差異，不僅人烟酒對人體的危害程度因人而異，營養元素的代謝和吸收能力，如葉酸代謝和維生素D與鈣吸收等也因人而異。

本產品通過基因檢測，分析個人代謝相關基因的差異性，幫助個體了解自身的代謝情況，合理地安排營養補充，并根據基因檢測結果制定科學合理的健康保健方案，更好地掌握健康主動權。



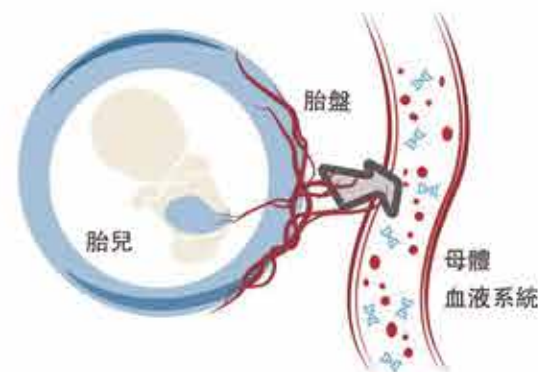
ALDH2基因突變會引起的疾病



產前DNA檢測

- 6種常染色體三倍體綜合症
- 4種性染色體異常檢測
- 8種染色體異常檢測
- 超大型數據庫：> 三百萬例
- CAP臨床實驗室檢測
- 準確率 > 99%

拓普基因研發的一種非侵入性胎兒染色體異常檢測技術。孕婦在懷孕期間，胎兒的游離DNA會經過胎盤進入母體的血液系統。檢測只需抽取媽媽10mL靜脈血液，通過新一代DNA測序并結合生物信息技術，分析胎兒游離DNA，計算出胎兒患有染色體異常（如唐氏綜合症）的風險率。



優點

- 安全無創：無流產風險
- 準確可靠：準確度高達99%以上。超過3,000,000個案例。
- 全面篩查：篩查胎兒6種常染色體三倍體綜合症、4種性染色體異常檢測、8種染色體缺失綜合症。
- 信心保證：由香港CAP認證實驗室檢測和香港註冊醫療化驗師簽發報告。
- 早孕檢測：懷孕10周即可進行檢測（包括雙胞胎）。
- 快捷簡易：只需10mL靜脈血液，約5-7個工作日出報告。



適宜人群

- 35歲或以上的孕婦
- 過去或家族有染色體異常病史
- 拒絕接受侵入性檢查後流產風險的孕婦
- 試管嬰兒或多次流產的孕婦
- 唐氏綜合症篩查為高風險的孕婦
- 希接受高準確度產前唐氏綜合症篩查的孕婦

無創性胎兒染色體異常產前檢測：

染色體疾病	發病率	徵狀	檢測靈敏度
三倍體綜合症：			
唐氏綜合症 Trisomy 21	隨著孕婦年齡增加而上升 (35歲：1/400)	21號染色體三體症，俗稱唐氏綜合症。是由於多了一條21號染色體而引致的疾病。約30%的流產個案都是因為帶有唐氏綜合症的胎兒。根據不同的健康問題，有些患有唐氏綜合症的嬰兒需要特別的照顧及醫療護理。大多數唐氏綜合症患者會有智力障礙，程度由輕微到中度不等。早期干預已被證實能夠有效改善唐氏綜合症患者的健康及生活。	>99.1%
愛德華氏綜合症 Trisomy 18	1/6,000	18號染色體三體症，又稱愛德華氏綜合症。是由於嬰兒出生時帶有3條18號染色體。帶有愛德華氏綜合症胎兒的孕婦會很容易流產，而大多數能夠出生的嬰兒會在出生後數星期內夭折。不足10%的嬰兒能夠存活一年以上。大多數愛德華氏綜合症的嬰兒會有嚴重智力障礙及出生缺陷，包括心臟、腦及腎臟不正常等；外部異常，如唇裂/腭裂、頭小、畸型足、手指發育不全及下唇過小等。	>98.2%
巴陶氏綜合症 Trisomy 13	1/10,000-1/21,700	13號染色體三體症，又稱巴陶氏綜合症。正常嬰兒帶有兩條13號染色體。巴陶氏綜合症嬰兒卻常帶有3條13號染色體。帶有巴陶氏綜合症胎兒的孕婦會有很高的流產或死胎風險。即使能夠出生大多數嬰兒都會在出生後一週內夭折。巴陶氏綜合症嬰兒有可能有心臟缺陷、腦或脊髓的問題、額外的手指和/或腳趾、唇裂或兔唇及肌肉張力低下。嬰兒亦會有很多其他出生器官缺陷。	>99.1%
性染色體異常綜合症（僅限單胎）：			
透納氏綜合症 45, X (XO) Turner Syndrome	1/2,000-1/5,000	透納氏綜合症是女性出生時，X性染色體全部或部分缺失而引致的疾病。患有透納氏綜合症的女性有不同程度的臨床特徵及一些獨特徵狀，但絕大多數透納氏綜合症患者都有以下兩種病徵：身材比正常矮小；先天卵巢發育不良，從而導致閉經（沒有月經）及不育。	>95%
柯林菲特氏綜合症 XXY Klinefelter Syndrome	1/500	柯林菲特氏綜合症是一種只會出現於男性身上的染色體異常疾病。受影響男性會比正常男性額外多一條X染色體。男性柯林菲特氏綜合症患者的睾丸較小。在出生前及青春期中不能製造足夠的男性荷爾蒙，從而導致第二性徵沒有正常發育。其他病徵包括減少鬍鬚及體毛、乳房有輕微發育、缺少男性荷爾蒙亦都會引致其他不同徵狀，包括不育。	>95%
三X綜合症 XXX Triple Syndrome	1/1,000	三X綜合症，又稱為X染色體三體症。是由於女性患者多出一條X染色體而引致的疾病。三X綜合症患者的身體特徵及臨床徵程度因人而異。有些患者並沒有任何臨床表現，或只有輕微徵狀，有些甚至終身都未被確診，但某些患者可能表現出很多異常的情況；例如增加了學習障礙的風險、構詞和語言發展遲緩、動作技能（如坐和行走）的發育緩慢、及肌肉乏力低下。這些徵狀在女性患者中有很大的差異，但10%受影響的女性都會出現癲癇症或腎臟異常等病徵。	>95%
YYY三體綜合症 YYY YYY Syndrome	1/1,000	YYY三體綜合症，又稱雅各氏症，只出現於男性。患者比正常人額外多了一條Y染色體。YYY綜合症患者通常身材高大，而在青春期中容易有嚴重的青春痘問題。其他徵狀包括學習障礙及一些行為上的問題，如輕躁狂等。	>95%
胎兒性別檢測	NA	單胎孕婦：檢測靈敏度>98%。 雙胎孕婦：檢測靈敏度未知。	>98%



無創性胎兒染色體異常產前檢測：

染色體疾病	發病率	徵狀	檢測靈敏度
三倍體綜合症 (僅限單胎)：			
9 號染色體三倍體 Trisomy 9	unknown	9 號染色體三倍體是罕見的染色體疾病。完全型 9 號染色體三倍體 (Full Trisomy 9) 胎兒大多數於第一孕期發生自然流產。活產的嬰兒大部份活不過出生後一週。 嵌合型 9 號染色體三倍體 (Mosaic Trisomy 9) 表示胎兒部分細胞多出一條 9 號染色體。主要臨床症狀為發育缺陷、先天性心臟病、智力障礙、神經系統發育遲緩及骨骼系統異常等。	罕見案例。檢測靈敏度未經驗證。
16 號染色體三倍體 Trisomy 16	32/100,000	16 號染色體三倍體是罕見的染色體疾病。完全型 16 號染色體三倍體 (Full Trisomy 16) 胎兒大多數於第一孕期就自然流產。 嵌合型 16 號染色體三倍體 (Mosaic Trisomy 16) 表示胎兒部分細胞多出一條 16 號染色體。主要臨床症狀為發育遲緩及認知障礙等。	
22 號染色體三倍體 Trisomy 22	9/3000,000- 20/100,000	22 號染色體三倍體是罕見的染色體疾病。完全型 22 號染色體三倍體 (Full Trisomy 22) 胎兒大多數於第一孕期發生自然流產。活產的嬰兒也無法存活長久。 嵌合型 22 號染色體三倍體 (Mosaic Trisomy 22) 表示胎兒部分細胞多出一條 22 號染色體。主要臨床症狀為智力障礙、腎臟形態異常、身體兩側不對稱發育等。	
缺失綜合症 (僅限單胎)：			
貓叫綜合症 (5p 缺失綜合症)	1/20,000- 1/50,000	5P 缺失綜合症。主要包括貓叫綜合症。此症患者會出現小頭、出生體重過輕、肌肉張力低下及中度至嚴重的智力障礙。進食及/或呼吸困難等都是常見的徵狀。	罕見案例。檢測靈敏度未經驗證。
1p36 缺失綜合症	1/5,000	1p36 缺失綜合症的嬰兒主要臨床表現有肌肉張力低下、心臟及其他器官缺陷。大多數患者會出現發育上的問題和不同程度的智力障礙。	
2q33.1 缺失綜合症	unknown	2q33.1 缺失綜合症的嬰兒主要臨床表現有發育遲緩。患有行為及成長上的問題。患者容易有進食困難及出現癲癇的徵狀。	
II 型狄喬治症候群 (10p14 缺失綜合症)	unknown	10p14 缺失綜合症主要包括 II 型狄喬治症候群。患者主要症狀為生長遲滯、心臟先天異常、副甲狀腺功能低下、T-細胞免疫缺陷及面部畸形等症狀。	
16p12.2 缺失綜合症	unknown	16p12.2 缺失綜合症患者主要症狀為面部畸形、吸乳困難、反覆性耳道感染、發育遲緩及認知障礙。	
雅各森症候群 (11q23 缺失綜合症)	1/100,000	11q23 缺失綜合症主要包括雅各森症候群。患者臨床症狀主要為發育遲緩、認知障礙、三角頭畸形、雙眼下垂和低位耳。	
遺傳性唇顎裂症候群 (1q32 缺失綜合症)	1/35,000- 1/100,000	1q32.1 缺失綜合症主要包括遺傳性唇顎裂症候群。患者多以遺傳性發育障礙為主。患者主要表現為下唇唇裂可見到凹陷痕、有唇裂或單純唇裂。少數患者會有牙齒缺損或畸形。俗稱為兔唇，是最常見的唇顎裂症之一。	
普瑞德威利症候群 天使症候群 (15q11.2 缺失綜合症)	1/10,000- 1/20,000	15q11.2 缺失綜合症主要包括普瑞德威利症候群和天使症候群。 普瑞德威利症候群患者會肌肉張力低、智力障礙、身材矮小、性腺功能不足、斜視和小手小腳等特性。由於患者的大腦無法告訴自己胃已飽滿，導致無法抑制「吃」的衝動，進而導致病態肥胖。因此俗稱「小胖威利症候群」。 天使症候群是個嚴重罕見伴隨特殊的面部表情與行為的神經性疾病。於孩童早期會出現嚴重的語言、心智發展遲緩且伴隨特殊行為，如過度發笑、肢體不自主抽搐等症狀。	

產前篩查技術比較：

檢測	準確度	孕週	流產風險	假陽性率	報告週期 (工作日)
血清學篩查- 早孕期篩查	80~90%	11~13 ⁺⁶	0%	5%	1~2
血清學篩查- 中孕期篩查	60~90%	16~19 ⁺⁶	0%	5%	1~2
胎兒頸部透明 層檢查 (NT)	60~80%	11~13 ⁺⁶	0%	5%	1~2
羊膜穿刺	>99.9%	16~21	0.5~1%	<1%	14~21
絨毛膜穿刺	>99.9%	11~13	1~2%	<1%	14~21
臍帶靜脈穿刺	>99.9%	>20	1~2%	0%	5~7
TopGene 檢測	>99%	>10	0%	<1%	~7

懷孕對於每一位女士來說都是最激動人心的事情。當你在受這份幸福的的時候請為寶貝的健康做好準備。建議準媽媽們在懷孕早期進行產前檢查，以減低寶寶受到遺傳病的影響。TopGene 無創性胎兒染色體異常產前檢測技術，能夠為準媽媽們提供一種準確度高且無流產風險的唐氏綜合症及其他染色體疾病篩查方法。TopGene 只需要簡單抽血，即可有效地檢測胎兒是否健康。

由於技術局限，以下孕婦並不適合進行TopGene檢測：

- 1. 懷有三胞胎或以上的孕婦
- 2. 懷有多胞胎，但超過八週後才減胎的孕婦
- 3. 距上次減胎時間不足8週的孕婦
- 4. 自身有染色體異常的孕婦
- 5. 一年內接受過輸血的孕婦
- 6. 懷有胎盤嵌合體寶寶的孕婦
- 7. 曾經接受過幹細胞治療或器官移植的孕婦
- 8. 懷有羅氏易位寶寶的孕婦

如孕婦對TopGene的檢測內容及報告有任何問題，請向你的醫生諮詢詳情。

當檢測結果為“**高風險**”時，孕婦應進行產前診斷。

