

唐氏綜合症產前檢驗 Detecting Down's Syndrome

適用於懷孕10週以上婦女

HK\$11,440

EOP00101-06



無創、簡單、先進 | 無創性胎兒染色體異常產前檢測

唐氏綜合症產前檢驗

NIPD Zplus 無創性胎兒染色體異常產前檢測技術是一種非入侵性胎兒染色體非整倍體檢測技術。NIPD Zplus 檢測只需抽取孕婦10ml外週血，提取胎兒的游離DNA，通過新一代DNA測序技術並結合生物信息分析，得出胎兒發生染色體非整倍體（如唐氏綜合症）的風險率。

具備國家級認證的NIPD檢測產品

香港檢測，CFDA認證項目，包括T21、T18、T13檢測

- 6種常染色體三倍體綜合症檢測
- 4種性染色體異常檢測
- 84種染色體缺失綜合症檢測
- 超大型分析數據庫：超過1,000,000案例
- 檢測臨床實驗室獲香港CAP認證
- 準確率>99%

檢測精準度高 | 準確率高達至 **99.65%***

NIPD Zplus的優點



全面篩查

- 6種染色體三倍綜合症
- 4種性染色體異常綜合症
- 8種染色體缺失綜合症



準確可靠

- 準確度高達99%以上
- 超過1,000,000案例



安全無創

- 無流產風險



早孕檢測

- 懷孕10週即可進行檢測（包括雙胞胎）



快捷簡易

- 只需10ml靜脈血液
- 約7-10個工作日出報告



信心保證

- 由CAP認證實驗室檢測
- 香港註冊醫療化驗師簽發報告

專業唐氏綜合症、微缺失篩查 | 適合疼愛寶寶的您

NIPD Zplus的適用對象

- 希望為胎兒進行高準確度唐氏綜合症檢驗的準媽媽
- 35歲或以上的高齡孕婦
- 血清學篩查顯示高風險的孕婦
- 試管嬰兒或習慣性流產的孕婦
- 不適合接受羊水穿刺或臍血穿刺的孕婦

- 懷孕10週以上的孕婦
- 適用於雙胞胎孕婦

*詳細檢測項目請見專頁 *以上科研數據資料由華大基因提供

NIPD Zplus 檢測內容				
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懷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三條18號染色體，懷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，手指發育不全及下脛細小等。	>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三條13號染色體。懷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，腭裂或兔唇及肌肉張力低下。嬰兒亦會有很多其他器官缺陷。	>99.1%
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。患有完全型9號染色體三倍體的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號染色體三倍體表示胎兒部分細胞多出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肌系統異常等。	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 22）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	9/1,000,000~ 20/1,000,000	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就自然流產，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。	
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起的疾病。患有透納氏綜合症的女性有不同程度的臨床病徵及一些獨特徵狀，但絕大多數透納氏綜合症都有以下兩種病徵：身材比正常矮小；先天卵巢發育不良，從導致閉經（沒有月經）及不育。	>95%
	柯林菲特氏綜合症 XXY Klinefelter Syndrome	1/500	柯林菲特氏症是一種只會出現於男性身上染色體異常疾病。受影響會比正常男性額外多出一條X染色體。男性柯林菲特氏症患者的睪丸較小，在出生前及青春不能製造足夠的男性荷爾蒙亦會引致其他不同徵狀，包括不育。	>95%
	三X綜合症 XXX Triple X 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病徵程度因人而異。有些患者並沒有任何臨床表徵，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，導致說話和語言發展遲緩，動作技能（如坐和行走）的發育緩慢，及肌肉張力低下。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%
	XXX三體綜合症 XYY XYY Syndrome	1/1,000	XYY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XYY綜合症患者通常身材高大，而在青春時期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問題，如脾氣暴躁等。	>95%
缺失綜合症（僅限單胎）				
染色體1p31重複綜合症	染色體4q21缺失綜合症	Langer-Giedion綜合症	染色體15q25缺失綜合症	染色體 17q23.1-q23.2缺失綜合症
染色體1p32-p31缺失綜合症	染色體4q32.1-q32.2三倍重複綜合症	染色體9p缺失綜合症	先天性橫膈膜疝氣疾病	染色體18p缺失綜合症
染色體1p36缺失綜合症	貓鳴綜合症	狄喬治症候群第2型	染色體15q26-qter缺失綜合症	染色體18q缺失綜合症
染色體1q41-q42缺失綜合症	染色體5q12缺失綜合症	染色體10q22.3-q23.2缺失綜合症	Levy-Shanske綜合症	染色體19q13.11缺失綜合症
染色體2p12-p11.2缺失綜合症	染色體5q14.3缺失綜合症	染色體10q26缺失綜合症	染色體16p缺失綜合症	前腦無裂畸形1型
染色體2p16.1-p15缺失綜合症	染色體6pter-p24缺失綜合症	Potocki-Shaffer綜合症	染色體16p12.2-p11.2重複綜合症	貓眼綜合症
裂手裂足症5型	染色體6q11-q14缺失綜合症	WAGR綜合症	染色體16p12.2-p11.2 缺失綜合症	染色體22q11.2缺失綜合症
染色體2q31.1重複綜合症	染色體6q24-q25缺失綜合症	WAGRO綜合症	染色體16p13.3缺失綜合症	染色體22q11.2重複綜合症
染色體2q33.1缺失綜合症	脊索瘤感受性	雅各森症候群	染色體16q22缺失綜合症	狄喬治症候群
染色體2q35重複綜合症	染色體7q缺失綜合症	染色體12q14微缺失綜合症	Potocki-Lupski綜合症	染色體Xp11.23-p11.22重複綜合症
前腦無裂畸形6型	染色體7q11.23缺失綜合症	染色體13q14缺失綜合症	史密斯-馬吉利氏症候群	染色體Xp11.3缺失綜合症
染色體3p-綜合症	染色體7q11.23重複綜合症	染色體14q11-q22缺失綜合症	Yuan-Harel-Lupski綜合症	染色體Xp21缺失綜合症
染色體3q13.31缺失綜合症	染色體8p23.1缺失綜合症	Frias綜合症	染色體17p13.3重複綜合症	染色體Xq21缺失綜合症
染色體3q22-q24缺失綜合症	染色體8p23.1重複綜合症	染色體15q11-q13重複綜合症	染色體17p13.3缺失綜合症	染色體Xq22.3端粒缺失綜合症
染色體3q29缺失綜合症	染色體8q12.1-q21.2缺失綜合症	普瑞德威利症	染色體17q12缺失綜合症	染色體Xq27.3-q28重複綜合症
染色體3q29重複綜合症	染色體8q22.1重複綜合症	小胖威利症	染色體17q12重複綜合症	染色體Xq28缺失綜合症
沃夫-賀許宏氏症候群	染色體8q22.1缺失綜合症	染色體15q14缺失綜合症	染色體17q21.31重複綜合症	

*以上科研數據資料由華大基因提供