

隱者BB來了?



隱性疾病基因，不可隱藏!

NJ20
遺傳病攜帶者風險評估

想知有冇隱性疾病基因? 立即進行測試!



專業 · 全面 · 精確

針對20種隱性遺傳病的基因 | 檢測準確率高達99.9%



新亞生命，專業保障



簡單

只需8毫升EDTA血液或
6支口腔棒即可完成檢測



品質

香港首家擁有NGS儀器
的私營化驗所



精確

新一代基因排序技術NGS
提高測試準確率高達99.9%



全面

篩查 20 種常見
隱性遺傳病基因狀況

及早進行隱性疾病基因測試!



了解隱性遺傳病基因

每5人有2人
為隱性病基因攜帶者



- 平均每個人身體中攜帶 **2.3** 個隱性疾病基因
- 以地中海貧血症為例，華人中約 10% 的人為地中海貧血症基因攜帶者，大部份自己並不知情

80%
重症患兒的父母
未知是攜帶者



- 隱性基因攜帶者一般不會出現任何病徵，如非接受基因檢測無法得知自己是否攜帶隱性疾病基因
- **80%** 的重症患兒出生在父母未知是否攜帶者的家庭中

參考資料：

1. Martin, Julio, et al. "Comprehensive carrier genetic test using next-generation deoxyribonucleic acid sequencing in infertile couples wishing to conceive through assisted reproductive technology." *Fertility and sterility*, 104.5 (2015): 1286-1293.
2. Xu, X M et al. "The prevalence and spectrum of alpha and beta thalassemia in Guangdong Province, implications for the future health burden and population screening." *Journal of clinical pathology* vol. 57.5 (2004): 517-22.
3. <http://www.hkcpeth.org/article/recent-perspectives-glu-c09e-8-phosphate-dehydrogenase-g6pd-deficiency>

隱性基因疾病有 75%機會影響下一代

隱性遺傳病 (Autosomal Recessive Inherited Disease)，由隱性致病基因引起，擁有一條隱性致病基因，會被視為無病徵的攜帶者；當同時擁有一對隱性致病基因，便會導致隱性遺傳病。

當父母均是攜帶者，
下一代有：

25% 機會
成為重症患兒



- **高達25%**機會遺傳到一對致病基因而患上隱性遺傳病，成為**重症患兒**
- 以地中海貧血症為例，重症患者需要終生輸血，嚴重者甚至於青少年期死亡

50% 機會
成為攜帶者



- 即使不是重症患兒，仍有 **50%** 機會可能成為「攜帶者」持續影響後代

NJ20
遺傳病攜帶者風險評估

NJ20 幫您減低BB遺傳病風險



- 為您和伴侶檢測遺傳疾病的攜帶者基因
- 分析下一代患上遺傳病的風險，及早為生育做好準備
- 即使檢測結果為陽性，在人工受孕與相關技術的輔助下，可為下一代排除患上隱性遺傳病的風險

適用對象

- 計劃懷孕的夫婦
- 初期懷孕的孕婦
- 進行人工受孕的夫婦



測試編號	檢測疾病數目	檢測項目	測試方法	所需時間
RGC	20	NJ20 遺傳病攜帶者風險評估	新一代基因排序系統 (NGS)	2-4週
RGE	400	NJ400 遺傳病攜帶者風險評估	新一代基因排序系統 (NGS)	6週



檢測基因
HBA1 · HBA2

常見病徵
貧血、需要定期輸血，嚴重者甚至於青少年期死亡

甲型地中海貧血
α-thalassemia
攜帶率: 1/12



檢測基因
HBB

常見病徵
貧血、需要定期輸血，嚴重者甚至於青少年期死亡

乙型地中海貧血
β-thalassemia
攜帶率: 1/40



檢測基因
TYR · SLC45A2

常見病徵
全身缺乏黑色素，可引起基底細胞癌、視覺障礙、瞳孔變形、免疫功能異常

白化病
Albinism
攜帶率: 1/70



檢測基因
ASS1

常見病徵
嚴重神經學與自神經問題、痛痛、腦部病變、有機會死亡

瓜氨酸血症
Citrullinemia
攜帶率: 1/42



檢測基因
CYP21A2 · STAR · CYP11B1 · HSD3B2

常見病徵
鹽滲導致脫水、致急性休克、外層性別不明、嘔吐

先天性腎上腺皮質增生症
Congenital Adrenal Hyperplasia
攜帶率: 1/60



檢測基因
DMD

常見病徵
肌肉萎縮、肺炎、心臟衰竭、青少年期已需借助輪椅出入

杜興氏肌肉營養不良症
Duchenne Muscular Dystrophy
攜帶率: 1/4900



檢測基因
FMR1

常見病徵
智力、心臟組織發育不良、智力發展遲滯、自閉症

脆性 X 綜合症
Fragile X Syndrome
攜帶率: 男: 1/1000 女: 1/350



檢測基因
G6PD

常見病徵
黃疸、急性溶血性貧血、甚至引起急性腎衰竭

蠶豆症
G6PD Deficiency
攜帶率: 1/12



檢測基因
GALT · GALK1

常見病徵
發育及智能障礙、白內障、肝硬化、嚴重的患者會因血液感染而死亡

半乳糖血症
Galactosemia
攜帶率: 1/180



檢測基因
GBA

常見病徵
脾腫、肝臟腫大、原發性中樞神經系統疾病

高雪氏症
Gaucher Disease
攜帶率: 1/120



檢測基因
F8

常見病徵
過度出血，有機會造成殘障，出血嚴重時造成血友病關節病變

甲型血友病
Hemophilia A
攜帶率: 1/13000



檢測基因
F9

常見病徵
過度出血，有機會造成殘障，出血嚴重時造成血友病關節病變

乙型血友病
Hemophilia B
攜帶率: 1/56000



檢測基因
GJB2 · SLC26A4 · BSND · CDH23 · MYO15A · MYO7A · PCDH15 · PRPS1 · USH1C

常見病徵
聽力缺失、失聰

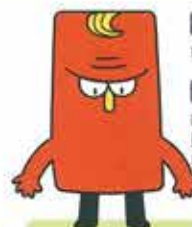
遺傳性耳聾
Hereditary Hearing Loss
攜帶率: 1/24



檢測基因
IDUA

常見病徵
肝脾腫大造成疝氣、心臟功能損害、聽力受損

黏多糖症 I 型
Mucopolysaccharidosis I
攜帶率: 1/340



檢測基因
IDS

常見病徵
呼吸道問題容易感染引起成肺炎、發育遲滯、關節僵硬、心臟病

黏多糖症 II 型
Mucopolysaccharidosis II
攜帶率: 1/230



檢測基因
PAH

常見病徵
癲癇、行為異常、智能發展遲滯、容易感染

苯丙酮尿症
Phenylketonuria
攜帶率: 1/50



檢測基因
PKHD1

常見病徵
腰痛、血尿、尿路感染、蛋白尿、慢性腎衰竭

多囊腎病
Polycystic Kidneys Disease
攜帶率: 1/70



檢測基因
GAA

常見病徵
肌肉無力、呼吸困難、心臟衰弱、心臟呼吸衰竭

龐貝氏症
Pompe Disease
攜帶率: 1/100



檢測基因
SMN1

常見病徵
肌肉萎縮、呼吸衰竭、喪失行動能力

脊髓性肌肉萎縮
Spinal Muscular Atrophy
攜帶率: 1/50



檢測基因
ATP7B

常見病徵
腰痛、肝腫大、肝炎或肝硬化、肢體僵硬

威爾遜氏症
Wilson Disease
攜帶率: 1/90