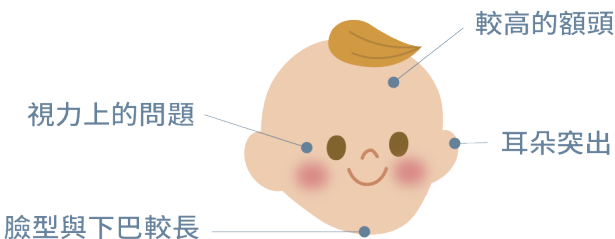


## X 染色體脆折症疾病症狀

### X染色體脆折症 寶寶生理特徵



### 行為上的特性

- 對外在的感官刺激較為敏感
- 對碰觸可能會表現出反感
- 80%患者曾被認為是過動兒
- 20%的患者也曾被診斷為自閉症
- 大部分男孩的語言發展比較遲緩

### 認知上的特性

- 約80%的X染色體脆折症男孩、30%的女孩有智能遲緩或不足的情況

## 檢測流程



\* 進行試管嬰兒時，別忘了使用台灣艾捷隆的PGT-A檢測與ERA、子宮內膜三合一檢測提升懷孕率唷！



連繫我們 台灣艾捷隆 – 最懂勇氣媽咪的基因檢測領導品牌

221416 新北市汐止區新台五路一段99號30樓之11 (02)26971737 servicetaiwan@igenomix.com www.igenomix.tw

由於每項疾病致病機轉態樣繁雜，而檢測技術有其侷限性，相關細節請參閱同意書。

## 常見問答

Q: 為什麼要選擇台灣艾捷隆的CGT檢測？

- 由專業臨床醫師所創立之國際性領導品牌
- 提供台灣最大的疾病與基因數量
- 包含歐洲、美洲、亞洲人種，與美國ACOG、ACMG推薦篩檢之多項疾病
- 所有報告均經由總公司與台灣分公司雙重把關
- 遺傳諮詢師可提供專業遺傳諮詢

Q: 我跟伴侶都是健康的，還是有可能生下帶有遺傳疾病的寶寶嗎？

- 即使家族中沒有人發病，若夫妻雙方是健康的帶因者，只要兩人帶到相同的隱性突變基因，寶寶還是可能會患病喔！

Q: 什麼是健康的帶因者？

- 因為有些疾病需要同時帶有兩個隱性基因才會發病，所謂的帶因者是指沒有症狀，但是在染色體中攜帶著隱性突變基因的人。

Q: 如果我和先生都是帶因者，寶寶患病的機率有多高？

- 以體染色體隱性疾病而言，若夫妻雙方是健康的帶因者，寶寶患病的機率可能高達1/4！且如果為重症疾病，將危及母親與胎兒的健康及生命。

Q: 如果進行CGT檢測，夫妻雙方都要受測嗎？

- 是的，如果只知道單一方的基因，是無法評估寶寶可能患有的疾病以及機率的。若有經濟上的考量，可以先由一方進行檢測（通常是女方），待確認帶因疾病後再與醫師討論發病機率，並做後續評估。

Q: 如果已經進行過CGT檢測，生下一胎時還需要受測嗎？

- 一個人一生只需要進行一次CGT檢測，即可得知家族帶有的隱性基因疾病，並減少下一代發病的機會。因此，原受測夫妻在生下一胎時，是不需要再次受測的。



# CGT

## Carrier Genetic Test 特定基因帶有着者檢測

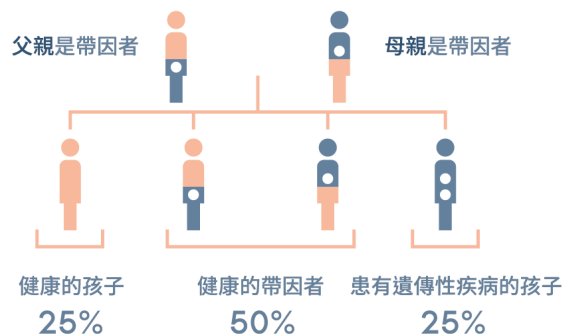
# Igenomix®

WITH SCIENCE ON YOUR SIDE

### 單一遺傳疾病的風險 可能高於唐氏症發生機率！

2004年開始，美國醫學遺傳學暨基因體學學會(ACMG)建議，可進行多項常見遺傳疾病之篩檢；2017年美國婦產科醫師學會(ACOG)更是呼籲備孕夫妻可在孕前進行遺傳疾病諮詢。

CGT檢測可以評估夫妻生下患有遺傳性疾病寶寶的風險，根據結果選擇自然備孕，或進行試管嬰兒以PGT-M檢測篩選胚胎，降低寶寶患病的風險，給家庭一個美好的未來。



100名活產嬰兒中，有一位患有單基因家族遺傳疾病

1/100

800名活產嬰兒中，有一位患有唐氏症  
1/800

▲全球唐氏症與單基因遺傳疾病發生率。我們每個人身上至少都帶有2個基因突變。

### CGT 的方案

特色

適用人群

分析方式

基因數

疾病數量

帶因比率

檢體

檢體收到後報告天數

### CGT Plus

包含多種基因分析之經濟實惠方案

- 精卵捐贈者
- 婚前或孕前檢查

### CGT Exome

最全面的帶因疾病

- 夫妻為近親血緣\*
- 家族有已知的遺傳疾病\*
- 想確認自己是否為隱性遺傳疾病之帶因者

\* 請先與遺傳專業人員諮詢是否適用此項檢測。

WES 全外顯子定序 + 毛細管電泳分析技術

男：455 個 / 女：519 個  
女性含 64 個 X 染色體相關基因

男：1,979 個 / 女：2,043 個  
女性含 64 個 X 染色體相關基因

570 種

> 2,200 種

~55%

~67%

血液

CGT 檢測完整篩檢項目

30 個工作天



### CGT Plus 異常疾病類群與常見疾病

神經發育159項

脊髓性肌肉萎縮症  
X染色體脆折症  
智能障礙

梅克爾症候群

代謝208項

黏多醣症、蠶豆症  
威爾森氏症

心臟血液腎肺50項

眼耳鼻喉51項

骨骼肌肉皮膚50項

血友病、甲/乙型  
地中海型貧血

囊狀纖維症

視網膜色素病變

遺傳性聽障、耳聾

白化症

CGT Exome 異常疾病類群則包含：CGT Plus 及約1500種疾病項目