



簡單全面的檢測，讓各位父母安心

全面檢測23對染色體

每例樣品測序數據量達25M
進一步增加微缺失微重複檢出率

應用國家數量超過80個

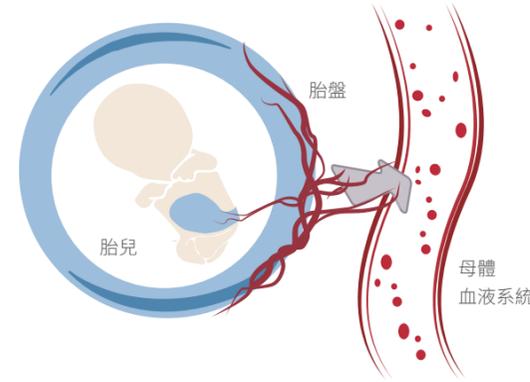
超大型數據庫：超過五百萬例

準確率 > 99%

專利註冊
專利編號：HK1190758

檢測於香港實驗室內進行

NIFTY Pro是由華大基因(BGI)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。NIFTY Pro檢測只需抽取媽媽6mL靜脈血液，通過新一代DNA測序並結合生物信息技術，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。



NIFT pro™ 的優點：

- 安全無創：無流產風險。
- 準確可靠：準確度高達99%以上。超過5,000,000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、84種染色體微缺失微重複綜合症、性別檢測。
- 高檢出率：每例樣品測序數量達25M，進一步增加微缺失微重複檢出率。
- 附加發現：包含上述95項檢測以外更罕見的染色體異常，範圍覆蓋23對染色體。
- 信心保證：由香港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週或以上即可進行檢測（包括雙胞胎）；NIFTY Pro只適用於單胞胎。

NIFT pro™ 的適用對象：

- 拒絕接受侵入性檢查後流產風險的孕婦
- 唐氏綜合症篩查為高風險的孕婦
- 試管嬰兒或多次流產的孕婦
- 希望接受高準確度產前唐氏綜合症篩查的孕婦

NIFT pro™ 檢測內容：

染色體疾病	發病率	徵狀	檢測準確度
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號染色體三倍體，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。	靈敏性： >99.99% ^[1] 特異性： >99.97% ^[1]
愛德華氏綜合症 Trisomy 18	(1/6,000)	18號染色體三倍體，又稱愛德華氏綜合症，是由於嬰兒出生時帶有有三條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/脗裂，頭小，畸型足，手指發育不全及下脗細小等。	靈敏性： >99.99% ^[1] 特異性： >99.97% ^[1]
巴陶氏綜合症 Trisomy 13	(1/10,000-1/21,700)	13號染色體三倍體，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。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，脗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。	靈敏性： >99.99% ^[2] 特異性： >99.96% ^[2]
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 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	9/1000,000- 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。	
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。	靈敏性： >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的染身體異常疾病。受影響男性會比正常男性額外出一條X染色體。男性柯林菲特氏症患者的睪丸較小，在出生前及青春早期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陰毛，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。	靈敏性： >95%
三X綜合症 XXX Triple X Syndrome	1/1,000	三X綜合症，又稱為X染色體三倍體，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，有些甚致終身都未被確診。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癱瘓症或腎臟異常等病徵。	靈敏性： >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，而在青春時期容易有嚴重的青春豆問題。其他徵狀包括學習障礙及一些行為上的問題，如脾氣暴躁等。	靈敏性： >95%
胎兒性別檢測	NA	單胎孕婦： 檢測靈敏率	>99%

[1]: "Non-invasive prenatal testing for fetal chromosomal abnormalities by low-coverage whole genome sequencing of maternal plasma DNA: review of 1982 consecutive cases in a single center", Ultrasound Obstet Gynecol 2014; 43: 254-264
[2]: "Non-invasive prenatal testing for trisomies 21, 18 and 13: clinical experience from 146 958 pregnancies", Ultrasound Obstet Gynecol 2015; 45: 530-538

染色體微缺失及微重複疾病列表	
1 染色體1p31 重複綜合症	43 雅各森症候群
2 染色體1p32-p31 缺失綜合症	44 染色體12q14 微缺失綜合症
3 染色體1p36 缺失綜合症	45 染色體13q14 缺失綜合症
4 染色體1q41-q42 缺失綜合症	46 染色體14q11-q22 13q14 缺失綜合症
5 染色體2p12-p11.2 缺失綜合症	47 Frias 綜合症
6 染色體2p16.1-p15 缺失綜合症	48 染色體15q11-q13 重複綜合症
7 裂手裂足症5型	49 天使綜合症
8 染色體2q31.1 重複綜合症	50 小群威利症
9 染色體2q33.1 缺失綜合症	51 染色體15q14 缺失綜合症
10 染色體2q35 重複綜合症	52 染色體15q25 缺失綜合症
11 前腦無裂畸形6型	53 先天性橫膈膜疝氣疾病
12 染色體3p-綜合症	54 染色體15q26-qter 缺失綜合症
13 染色體3q13.31 缺失綜合症	55 Levy-Shanske 綜合症
14 染色體3q22-q24 缺失綜合症	56 染色體16p 缺失綜合症
15 染色體3q29 缺失綜合症	57 染色體16p12.2-p11.2 重複綜合症
16 染色體3q29 重複綜合症	58 染色體16p12.2-p11.2 缺失綜合症
17 沃夫-賈許宏氏症候群	59 染色體16p13.3 缺失綜合症
18 染色體4q21 缺失綜合症	60 染色體16q22 缺失綜合症
19 染色體4q32.1-q32.2 三倍重複綜合症	61 Potocki-Lupski 綜合症
20 貓鳴綜合症	62 史密斯-馬吉利氏症候群
21 染色體5q12 缺失綜合症	63 Yuan-Harel-Lupski 綜合症
22 染色體5q14.3 缺失綜合症	64 染色體17p13.3 重複綜合症
23 染色體6pter-p24 缺失綜合症	65 染色體17p13.3 缺失綜合症
24 染色體6q11-q14 缺失綜合症	66 染色體17q12 缺失綜合症
25 染色體6q24-q25 缺失綜合症	67 染色體17q12 重複綜合症
26 育索瘤感受性	68 染色體17q21.31 重複綜合症
27 染色體7q 缺失綜合症	69 染色體17q23.1-q23.2 缺失綜合症
28 染色體7q11.23 缺失綜合症	70 染色體18p 缺失綜合症
29 染色體7q11.23 重複綜合症	71 染色體18q 缺失綜合症
30 染色體8p23.1 缺失綜合症	72 染色體19q13.11 缺失綜合症
31 染色體8p23.1 重複綜合症	73 前腦無裂畸形1型
32 染色體8q12.1-q21.2 缺失綜合症	74 貓眼綜合症
33 染色體8q22.1 重複綜合症	75 染色體22q11.2 缺失綜合症
34 染色體8q22.1 缺失綜合症	76 染色體22q11.2 重複綜合症
35 Langer-Giedion 綜合症	77 狄奧治症候群
36 染色體9p 缺失綜合症	78 染色體Xp11.23-p11.22 重複綜合症
37 狄奧治症候群第2型	79 染色體Xp11.3 缺失綜合症
38 染色體10q22.3-q23.2 缺失綜合症	80 染色體Xp21 缺失綜合症
39 染色體10q26 缺失綜合症	81 染色體Xq21 缺失綜合症
40 Potocki-Shaffer 綜合症	82 染色體Xq22.3 端粒缺失綜合症
41 WAGR 綜合症	83 染色體Xq27.3-q28 重複綜合症
42 WAGRO 綜合症	84 染色體Xq28 缺失綜合症

如對NIFTY Pro感興趣或有任何疑問，歡迎查詢：
Web: www.niftytest.com Tel: 3610 3525 Email: p_hkhealth@bgi.com

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
NIFTY pro	>99%	≥10	0%	<1% (21號染色體三倍體)	5

NIFTY pro™ 讓你安心：

懷孕對於每一位女士來說都是最激動人心的事情。當你在感受這份幸福的同時請為寶貴的健康做好準備。建議准媽媽們在懷孕早期進行產前檢查，以減低寶貴受到遺傳病的影響。NIFTY Pro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。NIFTY Pro只需要簡單抽血，即可有效地檢測寶貴的健康。

由於技術局限，以下孕婦並不適合進行NIFTY Pro檢測：

- 懷有三胞胎或以上的孕婦，不論之後是否減胎
- 懷有雙胎，但超過八週後才減胎的孕婦
- 距上次減胎時間不足8週的孕婦
- 自身或配偶有染色體異常的孕婦
- 懷有胎盤嵌合體寶貴的孕婦
- 懷有羅氏易位寶貴的孕婦
- 實際孕週<10週

如受檢者有以下情況，請於進行NIFTY Pro檢測前與你的醫生相討有關安排：

- 一年內接受過異體輸血的孕婦
- 曾經接受過幹細胞治療或器官移植的孕婦
- 最後一次接受抗體免疫治療注射後休息不足4週的孕婦
- 父母任何一方有染色體異常qh+/-, ps+/-, pstk+/-, pss
- 孕婦體重指數(BMI)>40
- 懷孕期間或曾患有惡性腫瘤
- 懷孕期間服用過特定藥物如抗凝血藥

如孕婦對NIFTY Pro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。