

預期檢測結果

診斷結果

- 與受檢者臨床表型高度相關的外顯子組改變。有機會告知受檢者父母未來再生育患兒的風險，並幫助決策是否需要輔助生殖等生育方式。

次要發現#

- 此類外顯子組致病改變雖與受檢者臨床表型不相關，但此類結果有助於受檢者及其家人的個人健康管理或生育風險管理。

自願選擇是否獲知



外顯子組測序輔助臨床探索疾病遺傳病因，助力完善疾病治療方案、提高生活質量。

現有技術局限

因現有技術局限性，不排除存在無法檢出特異致病變異的可能，如因局部序列特異性或附近存在假基因而影響測序結果。本檢測無法承諾對於重複區域或重複擴增序列的變異檢測。本檢測無法承諾對於結構變異、拷貝數變異、線粒體變異、甲基化變異、動態突變及嵌合體細胞突變的檢測。變異的分析解讀基於當時的研究進展及可獲取的證據進行評估。



聯繫我們

電話

(852) 5569 6412 (辦公時間)

(852) 5600 1970 ( or )

電郵

obsgyn@cuhk.edu.hk

網址

<https://www.obg.cuhk.edu.hk/services/laboratory-services/next-generation-sequencing/>



香港中文大學 婦產科學系

FetalExome

致力於出生缺陷及未能明確病因疾病的遺傳學檢測分析



香港中文大學醫學院
Faculty of Medicine
The Chinese University of Hong Kong



外顯子組與疾病

外顯子組雖僅佔人類基因組的2%，但卻涵蓋了幾乎全部的蛋白質編碼序列及目前已知的疾病致病變異。

人類基因組如同一本書



人類外顯子組則如同摘要頁



本檢測診斷率

下列數據引自外顯子組測序應用於未能明確遺傳病因的胎兒的隊列研究*:

- 多發系統畸形: 31%-33%
- 孤立性胎兒腎臟回聲異常(72%)
- 孤立性胎兒骨骼畸形 (53%)
- 胎兒神經肌肉/運動不能畸形序列徵 (37%)
- 孤立性胎兒胼胝體發育不全 (29%)
- 胎兒頸項透明層增厚伴其它畸形 (26%)
- 孤立性胎兒積水/水腫 (22%)
- 孤立性先天性心臟異常(11%)

本檢測適用於

- 單一或多發結構畸形的胎兒
- 疑似單基因遺傳病患者
- 臨床表型不典型，需通過基因檢測來鑒別診斷者
- 傳統遺傳學檢測未能明確病因的兒科患者

建議核心家系同時送檢，先證者及父母同時檢測有助於更快速、全面的變異分析。

FetalExome



高深度覆蓋幾乎全外顯子組

基於全基因組測序數據，行全外顯子組分析，幾乎覆蓋全基因組蛋白質編碼區域。



分析所有當前已注釋的基因

為目前已注釋的20,000余個基因的編碼區域提供分析，並報告與患者臨床表型相關的致病或疑似致病變異。



檢測範圍不僅限於外顯子組

一站式檢測單核苷酸變異、小片段插入/缺失及長度大於5Mb的雜合性缺失。



靈活選擇是否獲知更多健康資訊

自主選擇是否獲知常染色體隱性遺傳病的攜帶者狀態和可進行醫療干預的疾病風險。並可隨時選擇切換至全基因組測序服務：全面獲知單核苷酸變異、小片段插入/缺失，拷貝數變異，結構變異及雜合性缺失。



檢測流程方便快捷

報告週期從實驗室收到樣本之日起計：14個自然日 (送檢核心家系)；28個自然日 (僅送檢先證者)。羊水、外周血、唾液、組織及DNA均可送檢。