

# 隱性遺傳病基因檢查

Recessive Genetic Disorders Carrier Screening

原價 \$7,900 / 1位

## • 一次過檢查420+種隱性遺傳病風險

Detect 420+ recessive genetic disorders

(詳情: [www.kinetics.hk/hc/heredscreen-panel.pdf](http://www.kinetics.hk/hc/heredscreen-panel.pdf))

- 根據不同研究指出，隱性遺傳病測試項目覆蓋越大，陽性比例越高。HeredScreen 基康檢隱性遺傳病基因檢測使用次世代測序技術 Next Generation Sequencing(NGS)，一次過把420+種遺傳病相關基因徹底檢查，覆蓋香港最常見的隱性遺傳病，陽性比例高達50%。
- 超大規模測序，一次過檢查 數以百萬計基因段，每個位置檢查最少50次。
- 準確率高達 99.9%。
- 有效分辨脊髓性肌肉萎縮症SMN1(2+0)沉默基因攜帶者(Silent Carrier)。
- 採用最新測序技術「固態測序」，將整條FMR1基因讀取，一次性檢測就能精確評估脆性 X 綜合症風險。
- 傳統基因排序技術，每條基因只讀取片段檢測一次；次世代測序技術(NGS)超大規模測序，一次過檢查數以百萬計基因段，每個位置檢查最少50次，準確率高達 99.9%。
- 檢測覆蓋最常見的遺傳病，詳細報告列明檢測結果疾病資訊，並詳細列明基因狀況和疾病風險等。
- 提供專業基因諮詢，幫助爸媽計劃生育。如夫妻二人同時呈陽性，可以轉介養和醫院遺傳科跟進。

檢測所需樣本：口腔DNA或血液  
報告：20-30個工作天

## 附加優惠

(附加優惠只適用於參加婚前健康檢查之客戶，並須於完成檢查三個月內進行)

- 凡參加婚前檢查 (2人)，可享買一送一優惠，即可以附加價\$7,900參加「隱性遺傳病基因檢查」(2位)一次 (原價\$15,800)

毅力綜合醫護體檢中心 (辦公時間內回覆，只接受文字訊息Text Only)

### 【佐敦 Jordan】

九龍佐敦彌敦道363號  
恆成大廈14樓1409-12室  
Room 1409-1412, 14/F,  
Hang Shing Building,  
363 Nathan Road,  
Jordan, Kowloon

WhatsApp: 9555 3733  
Tel: 3426 9771

### 【銅鑼灣 Causeway Bay】

香港銅鑼灣軒尼詩道555號  
東角中心(舊翼)17樓1709室  
Room 1709, 17/F,  
East Point Center (Old Wing),  
555 Hennessy Road,  
Causeway Bay, H.K.

WhatsApp: 9555 9132  
Tel: 3520 3292

### 【荃灣 Tsuen Wan】

新界荃灣青山公路(荃灣段)  
264-298號南豐中心19樓1912室  
Room 1912, 19/F,  
Nan Fung Centre, 264-298  
Castle Peak Road (Tsuen Wan),  
Tsuen Wan, N.T.

WhatsApp: 6129 9126  
Tel: 3101 4866

### 【沙田 Sha Tin】

新界沙田沙田車站圍1號  
連城廣場 7 樓 708 室  
Shop 708, 7/F, Citylink Plaza,  
1 Shatin Station Circuit,  
Shatin, N.T.

WhatsApp: 9889 1599  
Tel: 3704 7168

服務時間 Service Hours: • 星期一至五 Mon-Fri: 09:00 - 13:00, 14:00 - 19:00 / 星期六 Sat: 09:00 - 14:00  
• 星期日及公眾假期 Sun & Public Holiday: 休息 Closed

客戶服務 Customer Service: WhatsApp 9336 8186 (只接受文字訊息) / cs@kinetics.hk 網址 Website: www.kinetics.hk  
一般查詢 General Enquiry: 2310 2997 / enquiry@kinetics.hk 網上商店 E-SHOP: www.kinetics-eshop.hk



E-SHOP

條款及細則: 1. 有效期至2024年12月31日。2. 如有任何更改，恕不另行通知，以最新版本為準。3. 網上或WhatsApp預約只接受一星期以後之預約，所有預約必須待本中心職員回覆作實方為有效。未經確定的預約將不獲受理，不便之處，敬請原諒。4. 如有任何爭議，毅力醫護健康集團保留解釋和終止服務之最終決定權。版權所有，不得轉載。

kinetics.medical kineticsmedical

Copyright 2024 Jan

Kinetics 毅力醫護健康集團

# 隱性遺傳病 基因檢查

Recessive Genetic Disorders  
Carrier Screening



HeredScreen  
基康檢



認真 專注 關懷  
Precise, Focus and Care

www.kinetics.hk  
www.kinetics-eshop.hk



## 隱性遺傳病

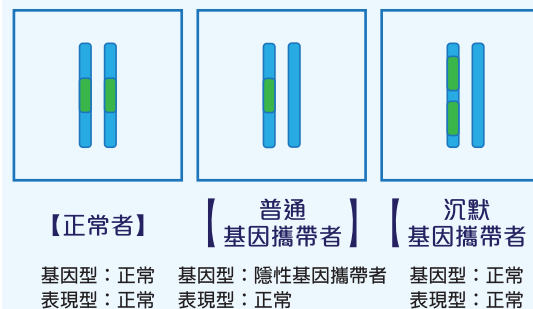
隱性遺傳病由隱性致病基因引起，僅擁有一條致病基因被稱為「攜帶者」，擁有一對致病基因就會成為重症患者。研究指在香港有大約6成人口有隱性，而平均每一個人就帶有2.8個隱性致病基因。如果父母雙方都各帶有同一隱性基因突變，他們有75%機會把突變的隱性基因遺傳給後代，孩子有高達25%的機會同時遺傳了父母各自的隱性致病基因而成為重症患者。多數的單基因遺傳病會導致患者死亡、畸形、智力受損或器官衰竭。

另外，孩子有50%的機率只從父母遺傳了一個隱性致病基因成為「致病基因攜帶者」，並有機會繼續遺傳給下一代。若能夠盡早知道下一代患上這些遺傳病的風險，就可以幫助計劃生育的夫婦及於懷孕初期階段的孕婦預先作準備。

## 最常見的遺傳病

疾病 Disease	攜帶率 Carrier Rate	病徵 Signs and symptoms
甲型/乙型地中海貧血 # Alpha/Beta thalassemia	1/12	1/4甲型地貧胎兒有機會胎死腹中。乙型地貧患者出生後可能需要終生輸血，副作用可能令患者在10-20歲左右病。
蠶豆症 G6PD deficiency #	1/12	蠶豆症：患者終生需要格外注意飲食和日用品，蠶豆製品、臭丸可誘發溶血反應，嚴重時會昏迷甚至死亡。
遺傳性失聰 # Hereditary hearing loss	1/24	遺傳性耳聾的病人，也不全是先天性耳聾。一部份病人於出生時聽力可能為正常，隨年紀漸長才逐漸變差。患者影響聽力，嚴重者會失聰，如得不到適當的治療和訓練，會對日後生活造成障礙。
脊髓性肌肉萎縮 # Spinal Muscular Atrophy (SMA)	1/50	嬰兒死亡率最高的遺傳疾病，運動神經元衰退導致肌肉無力和萎縮的遺傳性神經肌肉疾病，嚴重的病例中，吞咽和呼吸功能也會受到影響。影響隨意肌肉的調控，影響如爬行，步行，舉起手臂，用手握住物體，移動頭部和頸部，呼吸和吞嚥等等的活動。
先天性腎上腺皮質增生症 # Congenital adrenal hyperplasia	1/60	失鹽型霍病嬰兒會出現餵食困難、體重降低、生長遲滯、嘔吐、脫水、低血壓、低血鈉、高血鉀。若未積極給予治療，嚴重者會出現酸血症、血管塌陷、休克、死亡。 單純男性化型霍病女嬰會有程度不等的生殖器男性化。霍病男嬰的生殖器正常，幼童時會出現生長過速及陰毛長出。晚發型的兒童會出現雄性素過高的徵象，如：青春痘、陰毛過早出現、生長過速、骨齡提前。女性患者在出生時具有正常生殖器，青春時期可能會出現多毛、初經延遲、月經不規則與不孕。男性患者通常無症狀，但可能出現鬍鬚過早出現、陰莖增大。
多囊腎病 Polycystic kidney disease	1/70	30-40歲病發，很多時出現多種併發症時才發現，病發後腎功能急速衰退，靠洗腎延緩惡化情況。
垂體綜合症 Pendred Syndrome #	1/74	先天性聽障及甲狀腺腫的隱性遺傳疾病。聽力損失多為中度至重度，以高頻較為嚴重，甲狀腺腫多發生在青春期之後。
龐貝氏症 Pompe disease	1/100	患者身體缺乏負責轉化肝醣為葡萄糖的酸性麥芽糖素(Acid Alpha-glucosidase, GAA)，過剩的肝醣會積聚於橫紋肌、心肌及肝臟內，逐漸傷害肌肉而變得無力，造成呼吸系統衰竭。患者會因肌肉萎縮，脊椎側彎而影響呼吸，病重時要靠呼吸機維持生命。
高雪氏症 Gaucher's Disease (GBA)	1/120	患者食慾減退、肚子膨脹、肝脾腫大。運動協調功能失靈、四肢瘦小，骨骼變形、容易骨折。高雪氏症新生兒型會快速死亡，第一型患者可以使用酵素取代療法來治療或接受骨髓移植治療。
克拉伯病 Krabbe disease #	1/150	患者多數在3-6個月時發病，對大腦神經細胞和整個神經系統造成進行性損害。首發症狀以易激惹、陣哭、淡漠或嘔吐等營養困難為主，隨病情惡化，還會出現四肢肌張力降低、癲癇，甚至失明、失聰等。
黏多醣症 1 型 Mucopolysaccharidosis Type 1	1/340	患者出生時並無異樣，但因黏多醣代謝分解所必須的特定酵素失去功能，導致黏多醣異常的日漸堆積，會進而影響患者氣管、心臟、大腦、骨骼、關節、角膜和皮膚等部分器官的構造或功能。
脆性 X 綜合症 Fragile X Syndrome (FMR 1)	M: 1/1000 F: 1/350	導致遺傳性智力障礙最常見的原因，亦是造成嬰兒智力遲緩的第二大主因，徵狀包括學習困難(智商低於70)、生長遲緩、行為問題、語言遲緩、過度活躍、自閉。身體亦會有某些表徵，例如高顴骨、大睾丸、大下巴和長耳朵，1/5女性前突變基因攜帶者會患上卵巢早衰，於40歲前絕經；從50歲開始，40%男性和16%女性前突變基因攜帶者會出現晚發型神經性紊亂，症狀包括顫抖、認知力下降、神經受損、帕金森症和大小便失禁。

### 其他檢測未能分辨 脊髓性肌肉萎縮症基因 (SMN) 沉默基因攜帶者 (Silent carrier)



### 「沉默基因攜帶者」亦有機會誕下患有 脊髓性肌肉萎縮症 (SMA) 的嬰兒

