

檢測流程

第一階段：客製化探針設計

遺傳諮詢並提供基因確診報告



填寫同意書並採集家族檢體*



客製化專屬檢測探針設計
(約6-8週設計完成並通知送檢單位)

*提供兩代家族成員檢體，進行專屬探針設計



第二階段：胚胎基因檢測

試管嬰兒療程(IVF)



填寫同意書並採集胚胎檢體(Day 5)



胚胎著床前單基因檢測PGT-M
(10個工作天取得報告)



植入健康胚胎



成功懷孕
後續持續追蹤

慧智基因與您一起

守護下一代的健康



我選擇慧智基因



雙平台檢測 全面提升檢測準確率
檢測過程分別經由直接及間接基因診斷方式，雙重確認致病基因異常狀況。



客製化專屬探針 為您把關遺傳疾病
依據各別家族患病狀況及不同疾病遺傳模式客製化專屬檢測探針。



檢測全程在台 臨床醫師簽核報告
檢體全程在台無航空汙染，檢測報告經醫師審核，確保內容具臨床價值。



小細節大不同
檢體一律經條碼建檔後嚴格管控品質及進度，精準提供檢測報告。



提供專業遺傳諮詢服務
檢測前後針對疾病及報告提供完整遺傳諮詢，清楚瞭解相關資訊。

本衛教資訊係合作檢驗機構提供
詳細檢測資訊請洽醫師詢問



更多產品資訊



首選慧智專區

慧智基因醫學實驗室

T +886-2-2382-6615 F +886-2-2382-6617

100 台北市中正區寶慶路27號

www.sofiva.com.tw

© 2024.12 慧智基因股份有限公司 SOFIVA GENOMICS CO., LTD. All Right Reserved.

胚胎著床前單基因檢測

SOFIVA PGT-M

Preimplantation Genetic Testing for
Monogenic diseases (formerly PGD)

擔憂寶貝深受家族遺傳疾病所苦?



- 基因檢測超前部屬
- 胚胎診斷疾病排除
- 客製化檢測最用心
- 胚胎健康雙重確認
- 臨床醫師報告簽核



SOFIVA
GENOMICS

慧智基因

面對已知遺傳疾病 超前部屬的生育策略

孩子未知的疾病賭注

以往患有單基因遺傳疾病家族，在孕育下一代時，需要等到懷孕3個月後才能透過絨毛取樣或羊膜穿刺確認胎兒基因是否異常，不僅經歷漫長時間身心煎熬，若不幸確診甚至得面臨中止妊娠的天人交戰。

遺傳疾病家族的新希望

針對這些已知的單基因遺傳疾病夫妻，**胚胎著床前單基因檢測 (PGT-M)** 技術，將基因檢測提早至懷孕前，找出未帶有該基因異常的胚胎植入母體，避免生下疾病寶寶。

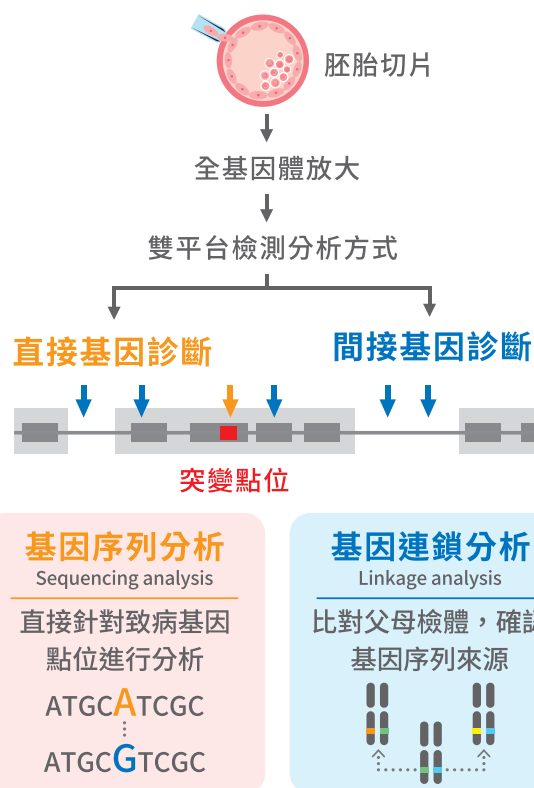
於試管嬰兒療程 (IVF) 中採集少量胚胎細胞檢體，透過**客製化檢測探針**的方式，將無此致病基因異常的胚胎植入子宮，避免生下具有相同疾病寶寶。

常見單一基因遺傳疾病

✓ 顯性遺傳	馬凡氏症、成骨不全症、神經纖維瘤
✓ 隱性遺傳	甲型/乙型海洋性貧血、脊髓性肌肉萎縮症(SMA)
✓ 性聯遺傳	甲型/乙型血友病、裘馨氏肌肉萎縮症(DMD)
✓ HLA比對 (人類白血球抗原)	血癌/血液疾病 → 量身訂製 救命寶寶

雙平台檢測確認 基因突變不遺漏

取得胚胎檢體後，藉由全基因體放大技術(WGA)放大胚胎基因體，再分別透過**直接與間接的雙平台分析技術**，雙重確認致病基因的點位是否突變，提高檢測準確度。



注意事項：

1. 本檢測結果須待胚胎發育至囊胚期(第五天)時,收集經胚胎切片採集的部分細胞,進行DNA擴增,此擴增步驟成功率約為90%,意即約有10%之檢體可能無法進行檢測。
2. 進行胚胎切片時,某些胚胎可能無法繼續生長。
3. 本檢測使用之客製化探針,乃針對家族遺傳性之基因突變點位進行檢測;對於染色體數目或結構異常,及非家族遺傳之基因突變點位,不包含在本項檢測範圍內。
4. 本檢測結果有可能全部胚胎都是異常,導致沒有正常胚胎可供植入;即便檢測結果為正常胚胎,也不代表胚胎植入後一定能夠繼續發育或順利著床。
5. 本項檢測準確率為95%以上,但因現今科學技術仍有其限制,依國際學會指引仍建議懷孕後接受絨毛採樣或羊膜穿刺等侵入性產前檢測進一步確認。

常見問答Q&A

Q 所有疾病都適合做PGT-M嗎?

不一定!並非所有疾病皆為家族遺傳所導致,故在進行檢測前,請務必接受專業遺傳諮詢,並進一步以基因檢測確認基因異常位置。

Q 可以一次檢測多項遺傳疾病嗎?

可以!只要確認疾病為**單一基因突變**導致,就有機會同時透過多個客製化探針進行胚胎基因檢測。

Q 進行PGT-M且成功懷孕後,還需要進行其他產前檢查?

- 本檢測僅針對家族遺傳單基因疾病
- 雖然檢測準確率高達95%以上,但現今檢測技術仍存在侷限性

依國際學會指引建議,經PGT-M檢測懷孕婦女,應於孕期進一步接受侵入性產前檢測確認,並遵循常規產檢。

Q 其他家族成員曾進行PGT-M檢測,可以共用檢測探針?

不行!因為每對夫妻皆為獨立家庭,需重新設計探針,無法完全適用。

案例分享—救命寶寶

本實驗室透過此技術於2008年發表亞洲首例救命寶寶成功案例。利用人類白血球抗原(HLA)比對,挑選與患者家族成員相同型別的胚胎,並以臍帶血幹細胞移植手術,成功救治罹病家族成員。