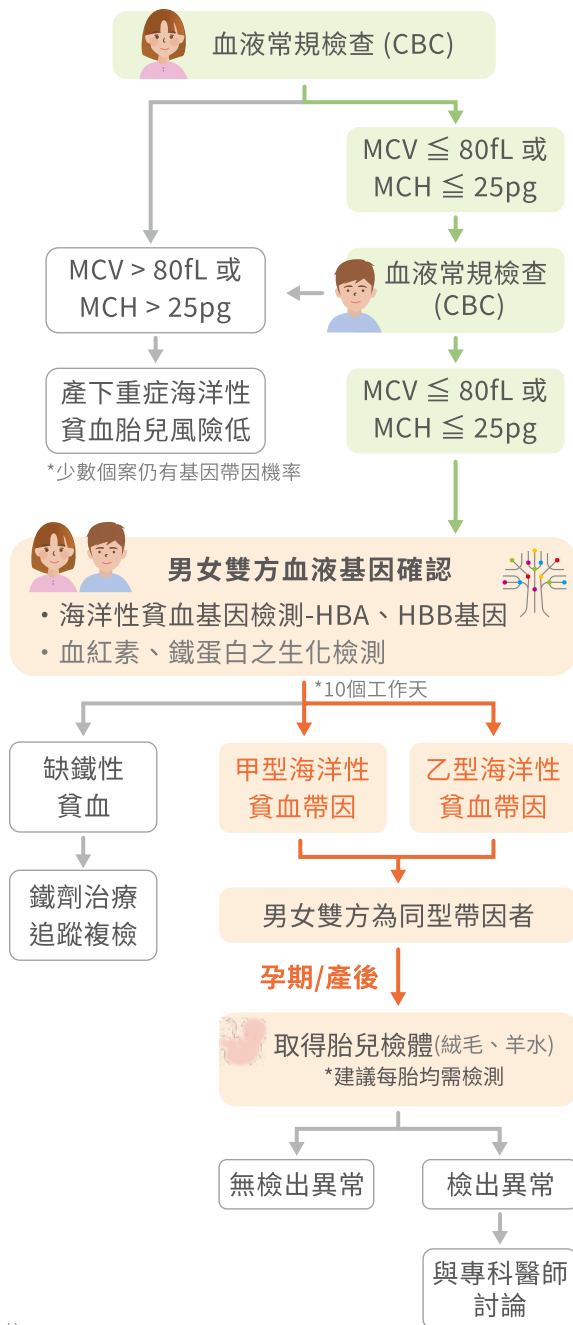


檢測流程



註：

- MCV為「平均血球體積」，MCH為「平均血球血紅素」
- 血紅素分析指檢測Hb A2、Hb F之生化數值
- 鐵蛋白檢查指檢測血清中鐵蛋白(Ferritin)的濃度

我選擇慧智基因



臨床經驗豐富 檢測品質最安心

學術研究與臨床發展經驗豐富，結合醫學領域菁英，提供專業、高品質檢測服務。



精準基因分型 協助臨床快速診斷

檢測過程經專業人士審核，快速確認基因型態，提供臨床醫師瞭解相關資訊。



國際指引建議檢測疾病

提供詳細文獻證明，協助醫師診斷分析。



提供專業遺傳諮詢服務

檢測前後提供完整遺傳諮詢，安心了解相關資訊。



小細節大不同 用心為您著想

檢體一律經條碼建檔控管品質，檢測結果結合臨床數值並經專業醫師簽核報告。

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

© 2024.11 慧智基因股份有限公司 SOFIVA GENOMICS CO., LTD. All Right Reserved.

海洋性貧血基因檢測- HBA、HBB基因

Thalassemia Genetic Testing

最常見單一基因遺傳疾病

- 基因檢測領導品牌
- 專科醫師簽核報告
- 基因診斷確認分型
- 國際學會指引建議
- 在地檢測國際品質



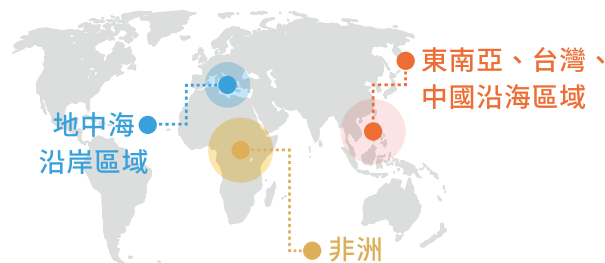
SOFIVA
GENOMICS

慧智基因

帶因率最高的遺傳疾病 提早檢測 守護下一代健康

什麼是海洋性貧血？

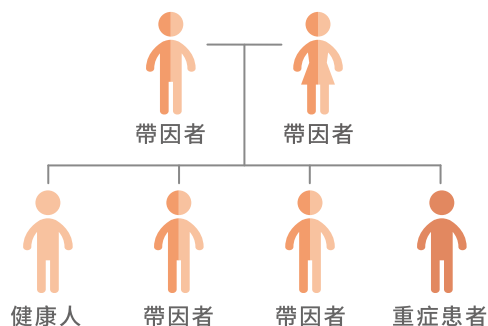
海洋性貧血(Thalassemia)，又稱地中海型貧血，全球約3%人口為帶因者，好發於地中海、非洲、東南亞及台灣等地，是一種隱性遺傳的血液疾病。海洋性貧血的患者因基因突變導致無法製造足夠的血紅素，而引發嚴重貧血之臨床症狀。



健康夫妻也可能生下重症寶寶

海洋性貧血是最常見的單基因遺傳疾病，帶因率為6%，其中4%為甲型，2%為乙型。

帶因者本身不會發病或僅輕微症狀，但若夫妻雙方為同型的帶因者，每胎則有1/4機率產下重度海洋性貧血的胎兒。



海洋性貧血分型

海洋性貧血依基因異常位置，分為甲型及乙型兩種，臨床則依疾病嚴重程度分為輕、中、重度三種。甲型海洋性貧血致病因素為HBA基因大片段缺失為主，乙型海洋性貧血則因HBB基因單點突變所致，由於兩種海洋性貧血多為獨立遺傳，所以須透過基因檢測確認夫妻是否為同型帶因者。

海洋性貧血基因檢測		
分型	甲型海洋性貧血 (α -Thalassemia)	乙型海洋性貧血 (β -Thalassemia)
檢測範圍	針對95%常見帶因者之9種突變	
檢測內容	HBA1及HBA2基因大片段缺失 - 東南亞型 (SEA type) - 菲律賓型 (FIL type) - 泰國型 (THAI type) - 地中海型 (MED type) 20.5缺失 (α20.5 deletion) - 左端缺失 (α4.2 deletion) - 右端缺失 (α3.7 deletion) HBA2基因點位突變 - CS突變 (Hb Constant Spring) - QS突變 (Hb Quong Sze)	HBB基因點位突變 - IVS-II-654(C→T)突變 - Codon 41/42 (-TCTT)突變 - Codon 17 (AAG→TAG)突變 - Promoter -28(A→G)突變 - Codon 27/28 (+C)突變 - Codon 71/72(+A)突變 - Codon 43(GAG→TAG)突變 - Codon 26(Hb E) (GAG→AAG)突變 *亦同步檢測突變熱點鄰近區域之基因異常
突變圖示	帶因者 輕度 中度 重度	帶因者/輕度 中度 重度
檢測技術	聚合酶連鎖反應(PCR) + 膠體電泳/定序分析(Sanger)	

注意事項

- 海洋性貧血基因檢測-HBA、HBB基因僅涵蓋上述基因異常熱點，其餘非檢測範圍之突變點位則不包含在本篩檢內，建議合併血液及鐵蛋白等生化數值並洽專業醫師評估判斷。
- 其餘檢測細項請詳閱同意書條文。

檢測適用對象

- 婚前、孕前或產前健康檢查
- 產前常規檢查結果疑似高風險帶因者
- 初次篩檢夫妻為同型帶因者
- 具有海洋性貧血之家族史
- 曾生育過重症患者的夫妻

*若想知道更多隱性遺傳疾病問題及檢測，建議參考
慧智帶因篩檢 SOFIVA Carrier Scan v1.0/ v2.0/ v3.0

國際品質認證

- ✓ 通過財團法人全國認證基金會(TAF)實驗室項目認證，符合ISO15189規範。



符合ISO15189實驗室規範