

常见问题

问：我应该何时进行 ECS 筛查？

答：ECS 筛查建议于计划生育前或早期怀孕时进行，让夫妇于生育计划上有更多选择及时间以作决定。

问：若我的检测结果为阴性，是否代表下一代不会患病？

答：ECS 只能检测部分已知遗传病相关的基因突变，并不能检测所有与基因突变有关的遗传病，也不能用于所有已知的遗传疾病。
此检测不能完全排除下一代患病的可能性，只能降低患上某些疾病的风险，因此不能保证婴儿一定健康。

问：若夫妇二人均检测出为同一遗传病的隐性携带者，
我的生育计划有什么选择？

- 答：1. 自然怀孕，并于怀孕时进行产前诊断测试，以检测胎儿是否患有该遗传病。
2. 选择辅助生殖技术（如人工受孕及胚胎植入前遗传学检测），以降低婴儿患病风险。
3. 不作生育考虑，或选择领养。

和睦家医疗同一集团成员

希愈生殖医学中心

香港中环德辅道中 22 号华懋中心一期 10 楼

+852 3703 3608

heal-fertility

+852 5978 2508

info@heal-fertility.com

heal-fertility.com



联络我们

扩展性遗传病 基因携带者筛查 是什么？

筛查程序：

1. 筛查前咨询
2. 抽取血液样本
3. 扩展性遗传病
基因携带者筛查
4. 完成报告
(约需3 - 4星期)

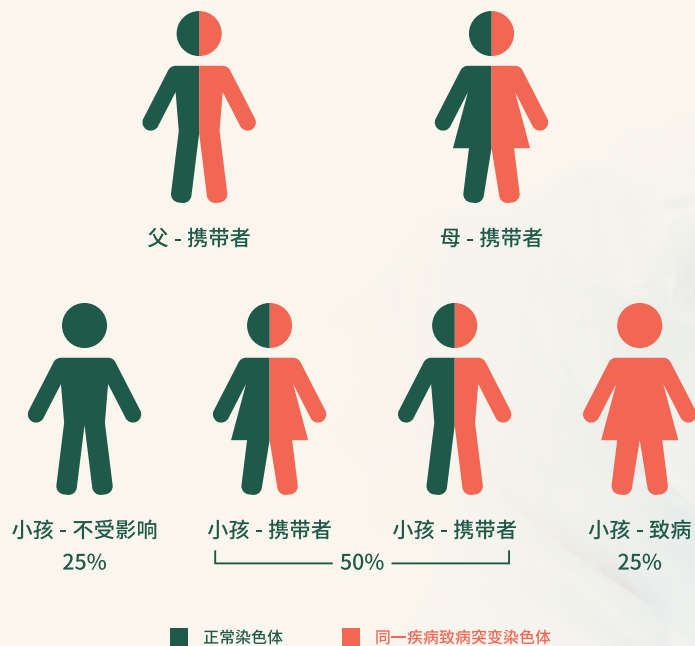
扩展性遗传病基因携带者筛查

扩展性遗传病基因携带者筛查 (ECS) 是一项基因检测，用以筛查夫妇是否携带可传给下一代的遗传病基因突变。在单个血液样本中，可检测 300 多种常见严重遗传病。目的是为夫妇提供额外的遗传资料，评估下一代患上单基因疾病的风险。

什么是 隐性遗传病基因携带者？

现时每 1000 人，就有 2 至 3 人是遗传病基因携带者。隐性遗传病基因携带者一般没有临床症状，或只有轻微症状，隐性携带者的一对染色体中，有一条具致病基因突变，另一条则为正常。

如果夫妇双方都是同一个隐性遗传病基因的携带者，他们的下一代就有 25% 机率患上该种隐性病。(X 连锁的隐性遗传病除外)



由于隐性遗传病基因携带者大多没有病症，所以大多数人进行筛查前，也不知道自己是携带者。

谁需要做 扩展性遗传病基因携带者筛查？

1. 计划怀孕或于怀孕初期且以前未进行过任何基因携带者筛查的夫妇
2. 希望透过辅助生殖技术生育的夫妇
3. 辅助生殖技术中的供卵者及供精者
4. 有习惯性流产史的夫妇
5. 曾怀有不健全婴儿的夫妇
6. 血缘关系相近的夫妇
7. 有家族病史的夫妇

筛查的 基因遗传病 包括哪些疾病？

根据美国医学遗传学与基因组学协会 (ACMG) 及美国妇产科协会 (ACOG) 建议，准备怀孕或已成功怀孕的女士，应进行某些特定的遗传性基因病筛查，包括脊髓性肌肉萎缩病 (SMA)、囊肿型纤维化症 (CF)、地中海贫血、血红素病变、脆性X基因综合症等；个别人士还需要根据家族病史或特定种族，进行其他遗传性基因病筛查，详情请与医生查询。