

自閉症譜系 基因 檢測

Genetic testing for
Autism Spectrum Disorders

盡早幫助來自星星的孩子
讓孤獨症的孩子不再孤獨



- ✓ 了解自閉症的病因
- ✓ 盡早發現及把握治療自閉症的黃金時間
- ✓ 了解下一代患上自閉症的風險
- ✓ 提供患者其他600多種隱性遺傳病訊息

什麼是自閉症？

自閉症(Autism)又稱孤獨症譜系障礙或孤獨症，是一種先天的腦神經發育障礙的一組疾病。自閉症患者一般不願和他人交流，只活在自己的世界裏，所以他們又被稱為「來自星星的孩子」，就像天上的星星獨自閃爍。

自閉症患者有三大症狀^[1]：

- ① 社會交往障礙
- ② 交流障礙
- ③ 興趣狹隘和刻板重複的行為方式

他們不能與外界建立正常的人際關係，不能用合理的表情、言語去表達自己的情感，對外界缺乏興趣，與外界隔離只沉浸在自己的世界裏。



他們對外界視而不見

他們對世界充耳不聞

他們在靜靜地等待著我們

他們不願意開口說話

他們像星星一般純潔

他們像星星一般沉默

截至2015年全球自閉症患者約有2480萬人^[2]。《中國自閉症兒童發展狀況報告》指出，中國的自閉症患者超過1000萬，每100位兒童中就有一個自閉症患者^[3]。根據美國疾病控制與預防中心2018的統計，每59個孩子就有1名自閉症兒童，而且患病數字逐年上升^[4]。有些美國研究更指出，自閉症兒童的發病率已上升至1/40^[5]。

檢測的重要性

根據2018年的研究，估計自閉症的遺傳率為74%–93%^[6]。因此，自閉症患者的兄弟姐妹比一般人高達數十倍以上的患病率^[7]。目前已有超過200多個基因及染色體異常被證實跟自閉症有關連的。

自閉症譜系基因檢測能協助家長尋找小孩自閉症的原因，及早知道自閉症是否由基因問題而引起的，讓醫生及時提供治療，避免孩子錯失了語言學習和智力發展的最佳時期，並為家長提供遺傳方面的訊息，協助制定生育方案，排除生下第二個自閉症小孩的機會。

- ✓ 了解自閉症的病因
- ✓ 盡早發現及把握治療自閉症的黃金時間
- ✓ 了解下一代患上自閉症的風險
- ✓ 提供患者的其他600多種隱性遺傳病訊息

產品優勢

利用三種不同的實驗方法，檢測超過200個已知跟自閉症相關的基因及染色體異常

非入侵性，只需3–5ml 血液樣本 或 採集口腔細胞進行檢測（為小孩而設）

高深度WES基因測序 (>100x)

利用多個國際專業生物訊息數據庫進行分析，能對應亞洲人特有的基因

除了檢測與自閉症譜系相關的200多個基因外，還附帶檢測一千多個其他基因，覆蓋600多種隱性遺傳病

檢測方案

客戶可選擇進行「患者單獨檢測」或「三重測序基因檢測」(Trio sequencing)。

自閉症患者



小孩(一人)

家系檢測



父母孩子(三重檢測)

三重測序基因檢測—「父母孩子三重」基因測序可以提高診斷成功率，因為通過三重測序，我們可以成功地鑑定患者的「新生突變」和「基因複合雜合體」突變。

檢測項目

- 全外顯子基因測序 (WES)
- 全基因組低密度測序 (Low-pass WGS)
- 脆性X基因檢測 (FXS Test)



適用對象

- ✓ 醫學檢測為自閉症，需要查明病因的患者
- ✓ 染色體核型分析正常但臨床表現疑似自閉症，需要確診的患者，如：
 - 社會交流障礙
 - 語言交流障礙
 - 行為重複刻板
 - 智力異常
 - 感覺異常
- ✓ 其他行為異常，如多動、注意力分散、易怒、有攻擊性或自殘行為等
- ✓ 有自閉症家族史，需要做婚前、孕前遺傳諮詢的夫婦
- ✓ 已生育過自閉症患兒的夫婦

檢測流程



參考文獻

1. American Psychiatric Association. (2013). Diagnostic and statistical manual of mental disorders (5th ed.). Arlington, VA: Author.
2. Global, regional, and national incidence, prevalence, and years lived with disability for 310 diseases and injuries, 1990–2015: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2015. Lancet. 2016;388(10053):1545–1602.
3. 《中國自閉症兒童發展狀況報告》2015
4. Correction and Republication: Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years – Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2014. MMWR Morb Mortal Wkly Rep. 2018;67(45):1279.
5. Kogan MD, Vladutiu CJ, Schieve LA, et al. The Prevalence of Parent–Reported Autism Spectrum Disorder Among US Children. Pediatrics. 2018;142(6)
6. Lord C, Elsabbagh M, Baird G, Veenstra–vanderweele J. Autism spectrum disorder. Lancet. 2018;392(10146):508–520.
7. CDC (26 February 2015). "Signs & Symptoms – Autism Spectrum Disorder (ASD) – NCBDDD – CDC". Centers for Disease Control and Prevention.



www.idnarc.com

香港九龍長沙灣青山道 576–586 號製衣中心 9 樓 A 室
Room A, 9/F, Garment Centre 576–586 Castle Peak Road, Kowloon, HK

Tel: (852)3618 9124 Fax: (852)3618 9124