

 瑪麗醫院 QUEEN MARY HOSPITAL	Department of Obstetrics and Gynaecology	Document No.	OGRM245d
		Issue Date	June 2025
	Subject Information on Expanded Carrier Screening-Chinese	Next review date	April 2026
		Approved by	HKU-QMH-KWH CARE
		Page	Page 1 of 3

擴展性攜帶者篩查參考資料

適用情況：計劃懷孕或懷孕中且以前未進行過任何基因攜帶者篩查的夫婦

性質

擴展攜帶者篩查（ECS）是一種遺傳篩查檢測，旨在識別攜帶各種單基因疾病相關變異但無症狀的人士，包括常染色體隱性疾病（例如地中海貧血、非綜合症性聽力損失、先天性腎上腺增生、脊髓肌肉萎縮症）和 X 連鎖隱性疾病（例如脆性 X 綜合症、血友病、杜興氏肌肉營養不良症）（圖 1）。

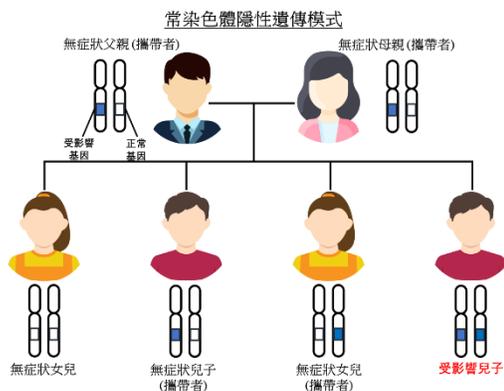


圖 1a. 常染色體隱性遺傳疾病的遺傳模式

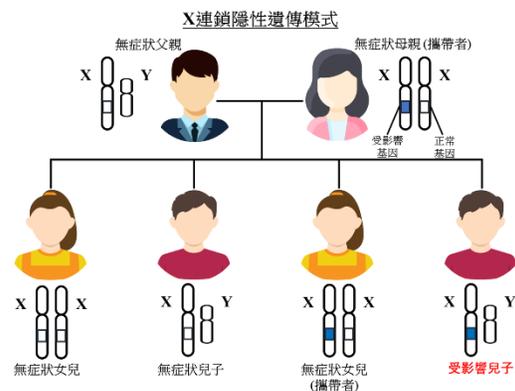


圖 1b. X 連鎖隱性遺傳疾病的遺傳模式

ECS 旨在為夫妻提供進一步的遺傳訊息，評估子女受影響的風險，並幫助做出知情的生育決策。

程序

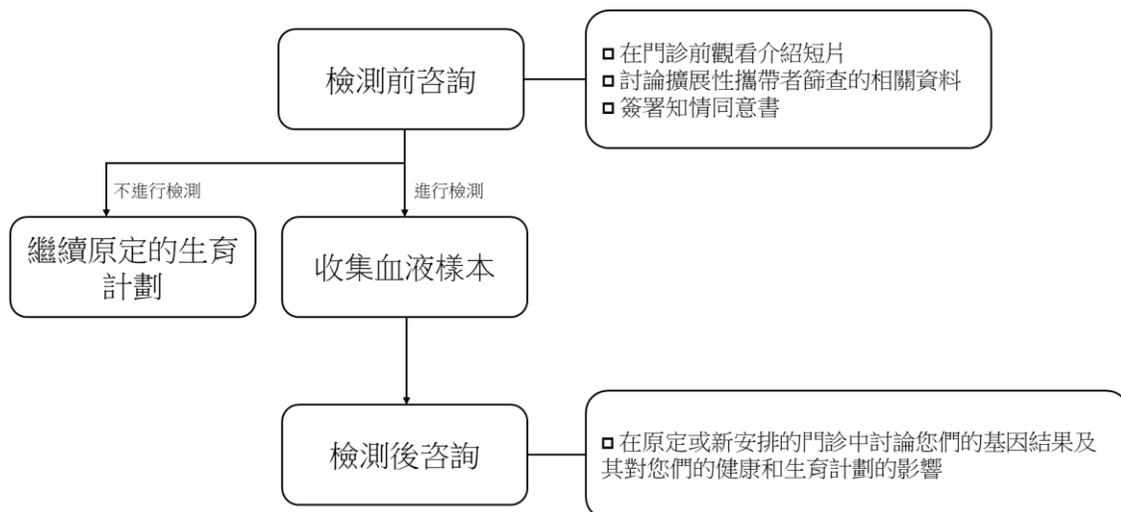


圖 2. 擴展性攜帶者篩查檢測程序流程圖

 瑪麗醫院 QUEEN MARY HOSPITAL	Department of Obstetrics and Gynaecology	Document No.	OGRM245d
		Issue Date	June 2025
	Subject Information on Expanded Carrier Screening-Chinese	Next review date	April 2026
		Approved by	HKU-QMH-KWH CARE
		Page	Page 2 of 3

我們建議夫婦一同進行擴展性攜帶者篩查。理想情況下，檢測應該在進行任何生育治療或自然受孕前至少兩個月進行，以便預留時間進行檢測後的諮詢。

a) 檢測前諮詢：

- 您會在門診前觀看一段擴展性攜帶者篩查的介紹短片。
- 討論檢測的內容、益處、限制和可能出現的結果。
- 簽署知情同意書。

b) 取樣

- 按照我們的指示，使用採集包提供血液樣本。

c) 檢測後諮詢

- 基因報告通常將在取樣後的 3-4 星期內返回診所。
- 在原定或新安排的門診中討論基因結果及其對您的健康和生育計劃的影響。

基因檢測選項

我們提供來自香港大學婦產科-轉化研究與診斷實驗室 (uniogtdl@hku.hk) 的擴展性攜帶者篩查服務。

檢測名稱	Uni-ECS	Uni-ECS Plus
覆蓋基因數目	453	708
基因列表		

收費

- | | |
|-------------------------|-------------------|
| 1. Uni-ECS (單人/夫婦) | \$3,500 / \$6,500 |
| 2. Uni-ECS Plus (單人/夫婦) | \$4,500 / \$8,000 |
| 3. 失敗樣本的處理費用 (單人/夫婦) | \$500 / \$1,000 |

之前進行過的基因檢測

您或您的家庭成員之前是否進行過基因檢測？

- 是，結果是 _____。
- 否。

請在適當方格加✓。

 瑪麗醫院 QUEEN MARY HOSPITAL	Department of Obstetrics and Gynaecology	Document No.	OGRM245d
		Issue Date	June 2025
	Subject Information on Expanded Carrier Screening-Chinese	Next review date	April 2026
		Approved by	HKU-QMH-KWH CARE
		Page	Page 3 of 3

我聲明，以上有關我將要接受的檢測的資料，醫護人員已向我們解釋，並與我進行了討論，我已完全理解。我也有機會詢問任何與我們的情況及治療有關的問題，並且得到了滿意的答覆。

(Affix label)

Patient's name, ID number,
and date of birth

病人簽名：_____

日期：_____