



遺傳病攜帶者篩查

該檢測旨在查看您是否為某些遺傳病攜帶者

當父母雙方在相同基因攜帶隱性基因變化，並將其傳給孩子時，就會產生一些遺傳病。攜帶者篩查檢查旨在查看您是否攜帶其中一個隱性基因變化。

何為攜帶者？

攜帶者為健康人士，其基因有變化，可導致遺傳病。攜帶者未患遺傳病。您可能攜帶您家族從未出現過的疾病。您也可能攜帶多種疾病。若父母雙方攜帶同種疾病，則其未來子女可能遺傳該疾病。

原因如下：大多數基因都成對；從父母那裡各繼承一條。攜帶者篩查檢測的疾病被稱為「隱性」疾病。當兩條基因功能紊亂時，可能出現隱性疾病。兩名攜帶者之子女患隱性疾病的幾率為 4 分之 1 (25%)。

攜帶者篩查可檢測哪些遺傳病？

將為您提供以下疾病的攜帶者篩查：

- 囊性纖維化
- 脊髓性肌肉萎縮症
- 遺傳性貧血症，如鐮形細胞及地中海貧血症
- 猶太人攜帶者篩查（當父母雙方均有猶太人血統時）會檢測 16 種遺傳疾病，如 Tay-Sachs。這些疾病在沒有猶太人（德系猶太人）血統的人群中非常罕見。

該檢測並不篩查所有遺傳病。大多遺傳病非常罕見，不在常規檢測之列。

攜帶者篩查如何完成？

遺傳病攜帶者篩查透過驗血完成。檢測可在妊娠初期或孕前完成。需要兩週左右才能得到結果。

檢測屬自願行為。您可以自行決定是否進行遺傳病攜帶者篩查。

在懷孕期間了解遺傳風險，有助於一些父母為分娩及新生兒護理做準備。其也讓父母考慮為胎兒做檢測，幫助他們就如何應對妊娠作出選擇。

攜帶者篩查準確度如何？

攜帶者篩查會準確地識別大多數攜帶者。然而，篩查測試會漏掉少數攜帶者。該檢測的準確度部分取決於您的血統或種族背景。

重要事項：遺傳病攜帶者篩查僅針對選擇的疾病。若您對您家族的特定遺傳病有疑慮，請與基因諮詢師溝通。根據您的家族病史，可能需要進行其他基因檢測。

若您為攜帶者會怎麼樣？

若遺傳病攜帶者篩查顯示您為攜帶者，則也會為您的生殖伴侶提供檢測。僅當父母雙方均攜帶同種疾病時，胎兒才有患上隱性疾病的風險。若您的伴侶無法參加檢測，您可以就檢測方案與基因諮詢師溝通。

疾病症狀及治療		血統	攜帶者概率
囊性纖維化 (Cystic Fibrosis, CF)	肺病和消化系統疾病從嬰兒期開始。厚粘液阻塞肺部，導致呼吸困難和肺部反覆感染。肺病隨時間加重。消化問題導致發育緩慢。平均壽命為 41 歲。治療包括日常胸部物理治療、用藥、頻繁住院。嚴重性各不相同。有些攜帶者無嚴重疾病。當前無法治癒。	非洲人（黑人） 德系猶太人 亞裔 高加索人 西班牙人	61 分之 1 24 分之 1 94 分之 1 25 分之 1 58 分之 1
脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal Muscular Atrophy, SMA)	神經及肌肉疾病通常發於嬰幼兒期。隨著時間推移，肌無力症狀會惡化，導致難以呼吸、吞嚥或行走。症狀可發於胎兒期至成人期。嚴重程度非常不同。該疾病最常發於嬰兒期，導致夭折。可用藥物治療 SMA，但效果有限。當前無法治癒。	非洲人（黑人） 德系猶太人 亞洲人 高加索人 西班牙人	72 分之 1 67 分之 1 59 分之 1 47 分之 1 68 分之 1
血紅蛋白 E/β 地中海型貧血症	血液疾病可導致中度至重度貧血症。有些人無需任何治療。而有些人則需要終身輸血。通常無法治癒。通常發於擁有東南亞血統的人群。	東南亞人	在某些地區高達 2 分之 1
鐮形細胞貧血症	血液病從嬰幼兒期發病，導致貧血、骨痛和頻繁的嚴重感染。可能會縮短壽命。治療包括頻繁住院、用藥、輸血。嚴重性各不相同。有些攜帶者無嚴重疾病。通常無法治癒。通常發於擁有非洲（黑人）血統的人群。	非洲人（黑人）	12 分之 1
德系猶太人疾病	遺傳病會導致多種健康疾病，這些疾病可發於嬰兒期或稍晚一些。許多疾病可被治癒。有些疾病可縮短壽命。而有些則可導致夭折。通常發於擁有猶太人（德系猶太人/東歐人）血統的人群。 篩查的 16 種疾病：ABCC8 相關的胰島素過多、布盧姆綜合症、卡納萬病、家族性自主神經異常、范科尼氏貧血 C 型、高雪氏症、糖原儲存病 1A 型、朱伯特綜合癥 2 型、硫辛酰胺脫氫酶缺乏症、楓糖尿症 1B 型、黏脂症第四型、NEB 相關的線狀體肌病、Niemann-Pick A 型、Tay-Sachs、Usher 1F 型及 3 型。	德系猶太人	15 分之 1 至 143 分之 1 攜帶者概率根據疾病種類而定

如需更多資訊，請聯絡您當地的遺傳學科室：

Fresno : 559-324-5330 Oakland : 510-752-6298 San Francisco : 415-833-2998
Modesto : 877-456-0004 Sacramento : 916-614-4075 San Jose : 408-972-3300

本資訊無意診斷健康問題，也無法取代醫生或其他保健專業人員為您提供的醫療意見或護理。如果您有久治不癒的病症或有其他疑問，請諮詢您的醫生。如果您對藥物有任何疑問或需要更多資訊，請諮詢您的藥劑師。Kaiser Permanente 不為任何品牌背書；可能使用任何類似產品。草藥及補充藥物可以非處方藥購買。Kaiser Permanente 僅備有一些特定草藥種類，這些草藥有證據顯示其可能對某些醫療疾病有效。