

我的检测结果表明什么？

⊕ 阳性

阳性结果表明发现致病变体，您是一种或多种检测异常的携带者。作为携带者通常不会影响您自己的健康；但这确实意味着您孩子患上这种疾病的风险增加。接下来通常是对您的伴侣进行检测。我们的基因咨询师随时可以讨论您的特定风险和担忧。

⊖ 阴性

阴性结果表明未发现任何检测异常的致病变体。您对阴性检测结果大可放心，因为您孩子患上任何检测疾病的几率降低。然而，任何检测都不能检查出所有携带者；因此仍然有作为携带者的较小几率，这称为残余风险。

Invitae 携带者筛查流程



1. 选择您的检测。

您和医生将一起选择您应该检测的异常。



2. 提供样本。

医生诊室人员将会抽取您的血液样本或采集唾液样本，然后将样本运送到我们的实验室进行分析。



3. 获取您的结果。

我们会在收到样本 10–21 天后提供检测结果，而您可以通过在线门户网站轻松查询结果。



4. 制定您的计划。

与我们的基因咨询师、您的医生或两者一起讨论您的结果。利用我们的在线门户网站，与通过专业认证的基因咨询师预约讨论事宜。

随时提供帮助

计划组建家庭时，要进行很多决定。有疑问？我们的基因咨询师随时可以帮助您了解检测结果，并讨论后续相关步骤。基因咨询师是受过医学遗传学专门培训的医疗保健提供者；他们擅长帮助人们了解基因检测结果的意义，并且非常专业。

面向有生育风险夫妇的生育选项

如果您的检测结果显示，您生育的孩子患上携带者筛查中某项疾病的风险较高，那么需要注意的是，您可以采取一些生育选项，具体取决于您在哪个生育阶段。

这些选项可能包括：

- 继续家庭计划和怀孕，不进行任何改变
- 接受体外受精(IVF)和胚胎植入前基因检测(PGT)
- 通过卵子、精子或胚胎捐赠受孕
- 在怀孕期间接受产前检查
- 领养，这也是建立家庭的一种好办法

要了解有关携带者筛查的更多信息，请访问 www.invitae.com/patients/reproductive-health。

有疑问？请访问 www.invitae.com/contact-us 了解联系信息的完整列表。

关于 INVITAE

Invitae 的使命是：将基因信息带入全世界医生的诊室，不断提高医疗保健的质量。我们致力于提供费用和门槛较低的检测。我们的 Invitae 携带者筛查为患者和医生提供有用的信息，帮助他们作出更明智的医疗决策。



INVITAE

了解携带者筛查

什么是携带者筛查？

当您已经怀孕或计划怀孕时，您希望一切顺顺利利。虽然大多数婴儿都能健康出生，但每位孕妇都有较小的几率可能生育出有遗传性疾病的婴儿。通过 Invitae 携带者筛查，您可以了解您将遗传性疾病遗传给孩子的风险。

携带者筛查是一种基因检测，它将分析您的 DNA，以供您具体了解您孩子患上特定遗传性疾病的风险。通过了解相关信息，您就可以作出明智的生育选择。

作为遗传性疾病的“携带者”意味着什么？

如果您是携带者，则表示您的一个基因副本发生变化(称为变体)，这会增加您孩子遗传相关疾病的风险。对于大多数的检测疾病，伴侣双方都必须是(同一种疾病)的携带者，这样孩子的风险才会增加。但有些疾病与 X 染色体相关，也就是说它们通常由携带者母亲那里遗传下来，并且男孩通常更容易受到影响。

- 我们都是一种或多种遗传性疾病的携带者。
- 携带者通常都很健康，没有任何症状。
- 携带者通常没有家族病史。
- 对于了解孩子患上遗传性疾病的风险增加的患者，可以采取一些生育选项。

谁应该考虑携带者筛查？

携带者筛查可以为以下人群提供重要信息：

- 目前已经怀孕或计划怀孕的人
- 根据他们的种族，处于特定疾病高风险的人
- 有某种遗传性疾病家族史的人
- 计划捐赠卵子、精子或胚胎的人
- 希望更多了解有关遗传性疾病孩子生育风险的人

我应该筛查哪些疾病？

根据您的病史和家族病史、种族、个人偏好，以及 American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) 和 American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) 等主流医疗组织的指导信息，您和您的医生可以一起选择最适合您的检测。每一位患者都是不同的，我们的组合测序包可以根据您的特定需求进行定制。



Invitae 携带者筛查组合测序包选项

- **核心携带者筛查**：包括囊泡性纤维症 (CFTR)、脆性 X 染色体综合征 (FMR1) 和脊髓性肌萎缩 (SMN1) 筛查 — 这种组合测序包适用于对最常见筛查疾病感兴趣的患者。

囊泡性纤维症 (CF)

31 个人中，有 1 个人是携带者

- CF 的特征表现为慢性呼吸和消化问题。
- 通过治疗，患有严重 CF 的患者可以活到 30 岁，有时候还能活更久。

脊髓性肌萎缩 (SMA)

50 个人中，有 1 个人是携带者

- SMA 的特征表现为严重的肌肉无力，逐渐失去肌肉的自主控制。
- 严重的情况下，SMA 还会导致 2 岁前死亡。

脆性 X 染色体综合征

178 个女性中，有 1 个是携带者

- 脆性 X 染色体是遗传性智力障碍的最常见原因。
- 脆性 X 染色体患者的预期寿命通常很正常。

- **广泛的携带者筛查**(最多 46 个基因)：这种组合测序包适用的患者希望筛查在不同种族中均普遍存在严重表现的疾病。

- **全面的携带者筛查**(最多 288 个基因)：这种组合测序包适用于希望进行更全面的携带者筛查的所有种族的患者。