

Dr. Cambridge 劍橋博士 基因風險檢測

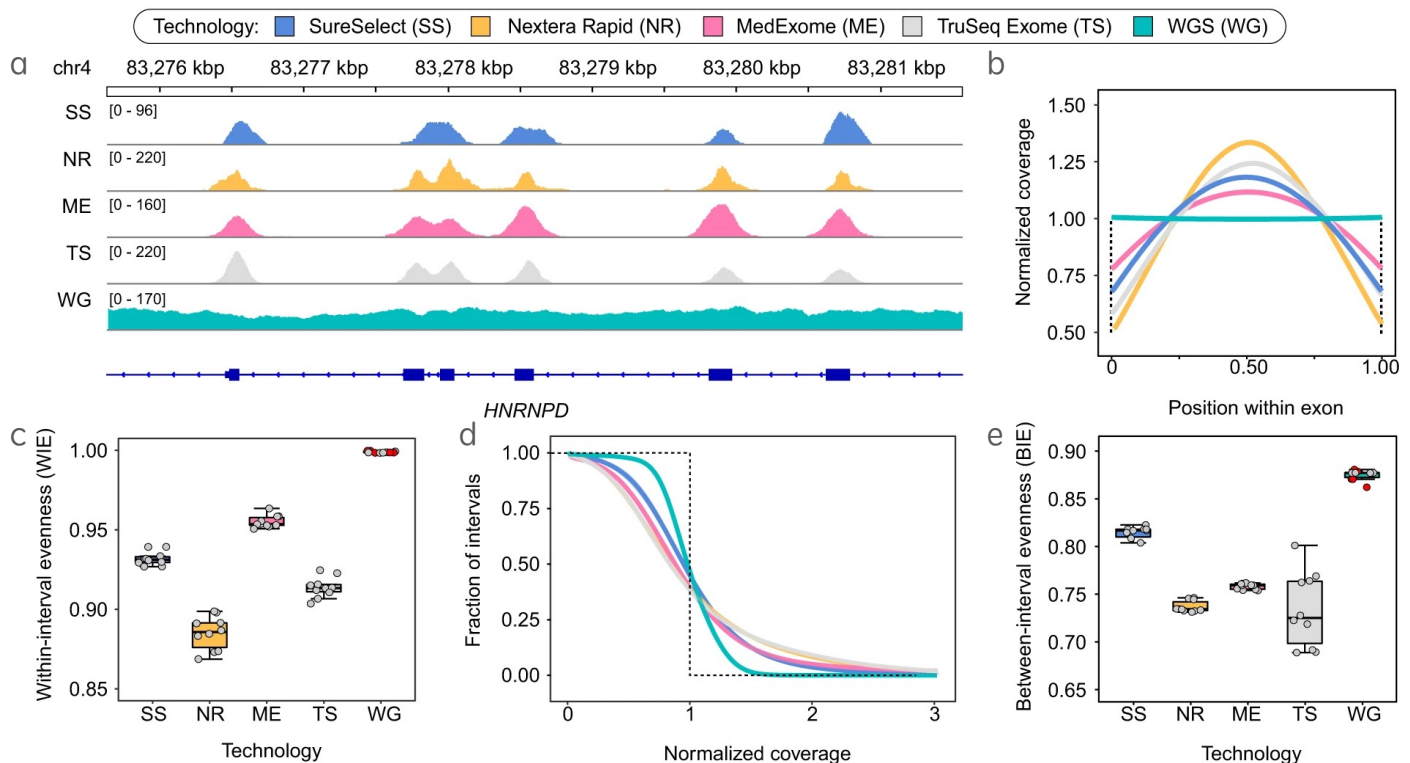
基因檢測有三種，只有 WGS，才是真正一生一次

基因分型(Genotyping)	全外顯子基因定序(WES)	全基因體基因定序(WGS)
~1,000,000 位點 (~0.03%人類全基因體)	~45,000,000 位點 (~1.5%人類全基因體) 基因分型的45倍資料	~3,000,000,000 位點 (100%人類全基因體) 基因分型的3000倍資料

不同廠牌 WES 套組與 WGS 的比較

資料來源：<https://doi.org/10.1038/s41598-020-59026-y>

怎麼解讀下面的圖：a 圖：越均勻越好 | b 圖：越平越好 | c 圖：越接近1越好 | d 圖：斜率越垂直越好 | e 圖：越高越好



研究發現：每一年約有250個新的疾病基因，以及超過9千個疾病點位被發現 (Doi: 10.1038/gim.2016.88)
有23%是過去兩年才發現的基因，有7%是新發現的基因 (Doi: 10.1371/journal.pone.0170843)



Illumina Novaseq X

項目	WES	WGS
技術	NGS次世代基因定序	NGS次世代基因定序
市場價格	\$30,000 ↑	\$50,000 (疾病診斷) ↑
新基因	不包含	包含
粒線體	不包含	包含
突變	SNV, 小片段indel	SNV, 小片段與大片段indel, CNV, SV
應用	基因缺陷檢查	基因缺陷檢查 + PRS多基因風險預測

SNV: Single nucleotide variant; indel: insertion/deletion; CNV: copy number variation; SV: structural variation

Dr. Cambridge 劍橋博士基因風險檢測

臨床經驗發現 健康問題真的跟遺傳基因有很大的關聯

- “你是否擔心父母長輩的老化疾病，你是否也無法避免？”
- “你是否懷疑身體的問題，可能是家族遺傳基因造成的？”
- “基因不能改變，但是我們可以弱化基因對我們的影響。”
- “精準改變生活習慣很可能可以輕鬆避免後天健康問題。”
- “了解基因更可以妥善規劃保單讓自己的健康更有保障。”

這些問題，我們都可以從檢驗您的基因得到答案，因為我們有



1. 最完整的基因與疾病資料庫

整合美國、英國、法國最主要機構資料庫，收錄最完整的疾病基因紀錄。

2. 自主研發的突變判定AI平台

台灣多數機構僅依據美國Clinvar資料庫進行基因突變判定。Clinvar資料多為歐美醫學實驗室上傳的突變判定，並非標準結果，更缺乏台灣人基因突變數據。

3. 劍橋基因博士親自撰寫報告

專業的事情就交給真正的專家。每一份報告都是劍橋博士親自撰寫，20+年的人類全基因專業與研究，完整的世界頂尖研究中心、醫學中心、與生技公司資歷。



檢測諮詢



決定WGS或WES



抽血3CC



報告講解

WES檢測疾病

癌症疾病：檢測男性180種、女性194種癌症和其他與腫瘤相關的疾病，共334個相關基因。

心血管疾病：檢測16種先天性心臟缺陷、心肌病變和心律不整共115個相關基因。

神經退化疾病：檢測一般失智症、路易氏體失智症、早發性阿茲海默症、晚發性阿茲海默症與帕金森氏症等疾病共72個相關基因。

代謝疾病：檢測原發性高血壓、動脈粥狀硬化、中風、遺傳性腦血管病變、第二型糖尿病、肥胖與痛風等共94個基因。

WGS檢測疾病

1. 腫瘤相關疾病：癌症和其他與腫瘤相關的疾病（例如乳癌、胰臟癌、急性骨髓性白血病）。

2. 心血管疾病：包括先天性心臟缺陷、動脈瘤和心律不整（例如房間隔缺損、主動脈瓣疾病）。

3. 神經系統疾病：與中樞和外周神經系統相關的疾病，包括神經發育障礙、共濟失調、神經病變和神經退行性疾病（例如毛細血管擴張性共濟失調、肌萎縮側索硬化症）。

4. 代謝疾病：此類包括各種酶缺乏症和代謝綜合症（例如2-氨基己二酸 2-氧代己二酸尿症、3-羥基異丁酸尿症、3-甲基谷氨酸尿症）。

5. 遺傳疾病和綜合症：包括各種染色體缺失和重複綜合症（例如3微缺失綜合症、15q13.3微缺失綜合症），微缺失綜合症以及其他與特定染色體異常或基因突變相關的遺傳綜合症。

6. 發育和先天性疾病：包括影響發育的一系列疾病，如骨骼、肌肉和器官的結構異常，以及影響外貌或器官功能的綜合症（例如軟骨發育不全、亞當斯-奧利弗綜合症）。

7. 內分泌疾病：影響激素生成或腺體功能的疾病，例如腎上腺或甲狀腺激素的缺乏症（例如愛迪生氏病、21-羥化酶缺乏先天性腎上腺增生症）。

8. 肌肉骨骼疾病：涉及骨骼、肌肉和結締組織的疾病（例如多發性關節攣縮症、軟骨發育不全）。

9. 免疫系統疾病：包括自身免疫疾病、免疫缺陷和過敏性疾病（例如自身免疫性淋巴增生綜合症、阿巴卡韋過敏反應）。

10. 皮膚病：主要影響皮膚及其附屬物的疾病（例如脫髮、家族性逆位性青春痘）。

11. 呼吸系統疾病：包括肺部和呼吸系統的疾病（例如急性呼吸衰竭、哮喘）。

12. 眼科疾病：影響眼睛和視力的疾病（例如色盲、青光眼、黃斑部病變）。

13. 胃腸道疾病：包括影響消化系統、肝臟和胰臟的疾病（例如腹痛、酸性鞘磷脂酶缺乏症）。

14. 血液疾病：影響血液和造血組織的疾病（例如貧血、先天性纖維蛋白原缺乏症）。