

NIPS 及 NIPS+ 之檢測內容升級，詳細資訊如下：

1. 非侵入性產前染色體篩檢(NIPS)及全方位非侵入性產前染色體篩檢(NIPS+)將進行檢測內容升級，
NIPS 增加特定 2 種微小片段染色體缺失疾病，NIPS+ 增加特定 20 種常見骨骼發育異常致病點位。
(詳情參見表一、表二)
2. 2017.05.01(一)起採檢之非侵入性產前染色體篩檢(NIPS)及全方位非侵入性產前染色體篩檢
(NIPS+)個案，將享有升級版之檢測服務。

表一、NIPS 與 NIPS+ 升級前後比較表

品項	非侵入性產前染色體篩檢 (NIPS)	全方位非侵入性產前染色體篩檢 (NIPS+)
升級前	23對染色體 (胎兒全染色體) 特定3種微小片段染色體缺失疾病	23對染色體 (胎兒全染色體) 特定20種微小片段染色體缺失疾病
升級後	23對染色體 (胎兒全染色體) 特定5種微小片段染色體缺失疾病	23對染色體 (胎兒全染色體) 特定20種微小片段染色體缺失疾病 特定20種常見骨骼發育異常致病點位
升級內容	增加2種微小片段染色體缺失疾病： 小胖威利症 [15q11-q13] (70%) 天使症候群 [15q11-q13] (70%)	增加7種單基因遺傳疾病相關之特定 20個點位：[點位參見表二] 軟骨發育不全症 次軟骨發育不全症 致死性侏儒症 (第一型&第二型) Muenke 症候群 克魯松氏症候群 Pfeiffer 症候群 愛柏特氏症