

阳性筛查结果： 这意味着什么？我现在该怎么办？

A Screen Positive Result: What does it mean and what do I do now?

不列颠哥伦比亚省
产前基因筛查计划

BC Prenatal
Genetic Screening
Program

不列颠哥伦比亚省产
前健康计划的一部分

PERINATAL SERVICES BC

您已经知道了您的产前基因筛查结果为“阳性”。这项筛查的目的在于发现您的孩子罹患唐氏综合症 (Down syndrome)、18 三体综合症 (trisomy 18) 以及开放性神经管缺陷 (open neural tube defect) 的几率。

“阳性”筛查结果意味着什么？

这个结果并不意味着您的孩子已经罹患唐氏综合症、18 三体综合症或开放性神经管缺陷。事实上，多数结果为阳性的孕妇所产下的孩子并没有这些病症。这个结果意味着您的孩子患有唐氏综合症、18 三体综合症或开放性神经管缺陷的几率较高，应该去做诊断性检查。这种检查可以确切地告诉您，孩子是否罹患这些病症。

在筛查结果中，会有一个数字，它表示孩子罹患上述筛查病症的几率。

下面即为阳性筛查结果的示例：

唐氏综合症的几率为 1:100。这就是说：

- 您的孩子罹患唐氏综合症的几率为 1%，**或者**
- 您的孩子没有唐氏综合症的几率为 99%，**或者**
- 如果有 100 位孕妇得到了相同的筛查结果，其中一位的孩子会有唐氏综合症，而其余的 99 位则没有。

根据您的筛查结果，为阳性的项目为：
According to your screen result, you screened positive for:

唐氏综合症 (Down syndrome)
18 三体综合症 (Trisomy 18)
开放性神经管缺陷 (ONTDs)
Please circle condition that applies.

您的孩子罹患此症的几率为：
The chance your baby has this condition is:
1 / _____ 即 _____ %
1 in xxx which is xx%

现在怎么办？

医护人员可能需要确认您的孕龄。要确保为产前基因筛查所提供的孕龄是正确的，这一点很重要。

如果筛查结果显示开放性神经管缺陷这一项为阳性，则会为您做详细的超声波检查，并在不列颠哥伦比亚省的一个遗传医学诊所（温哥华或维多利亚）为您预约一位母胎医学科医生 (maternal fetal medicine doctor) 或遗传学顾问。如果您的孩子有开放性神经管缺陷，通常在超声波扫描检查中可以发现。

如果筛查结果显示唐氏综合症或 18 三体综合症这一项为阳性，则会为您提供检查，以确定孩子是否确实罹患其中某项病症。这项检查叫做羊膜穿刺术。

什么是羊膜穿刺术？

它是一种诊断性检查。旨在确定孩子是否真的罹患唐氏综合症或 18 三体综合症。用一根很细的针经腹壁抽取胎儿周围的少量液体。穿刺针是由超声波引导的，因此不会触及胎儿。通过检查抽样液体中胎儿的细胞，可以发现胎儿是否有唐氏综合症、18 三体综合症或其他染色体异常。

羊膜穿刺术导致流产的几率为 1/200 (0.5%)。换句话说，如果有 200 位孕妇做羊膜穿刺术，其中会有一位因此导致流产。

羊膜穿刺术的结果可在 2 至 3 周后提供。

我应该做羊膜穿刺术吗？

这完全由您决定。并不是每个得到阳性筛查结果的孕妇都想做羊膜穿刺术。考虑以下这些问题，以帮助您做出决定。

- 我认为筛查结果中给出的几率是高还是低？
- 我是否需要在孩子出生前确定他/她是否患有唐氏综合症或 18 三体综合症？
- 如果我知道了孩子患有唐氏综合症或 18 三体综合症，我会怎么对待这个消息？我会终止妊娠吗？我会继续妊娠吗？我会利用这些信息，为有特殊需求的孩子做好准备吗？我会找人收养孩子吗？
- 多数做羊膜穿刺术的孕妇不会流产，但我是否认为 1/200 的几率太高？
- 如果我不做羊膜穿刺术，我在剩下的孕程中是否会感到非常不安？
- 下面哪种情况对我来说更难以面对？我做了羊膜穿刺术并因此流产，还是不做羊膜穿刺术等到孩子出生才发现患有唐氏综合症或 18 三体综合症？

如果羊膜穿刺术的结果或详细的超声波检查结果显示孩子患有某项病症怎么办？

您可以与医护人员、遗传医学专家或遗传学顾问商讨您的选择，协助您做出恰当的决定。

请把这份资料带回家仔细阅读，认真考虑，并跟您的配偶和家人谈谈。如果您还有其他问题，或希望预约遗传顾问来谈谈您的计划，请联系您的医护人员。

www.bcprenatalscreening.ca (英文)