

篩選檢查結果呈陽性：

篩選檢查結果呈陽性是甚麼意思？我現在怎麼辦？

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

卑詩產前基因
篩選檢查計劃

是卑詩省衛生局產前
健康計劃的一部份

BC Prenatal
Genetic Screening
Program

PERINATAL SERVICES BC

您已經知道，您的產前基因篩選檢查結果呈「陽性」。篩選檢查的目的，是查出您的孩子患唐氏綜合症 (Down syndrome)、18三體綜合症 (trisomy 18)，或開放性神經管缺損 (open neural tube defect) 的機會。

篩選檢查結果呈「陽性」是甚麼意思？

這結果並不表示您的孩子患有唐氏綜合症、18三體綜合症或開放性神經管缺損。事實上，大多數篩選檢查結果呈陽性的孕婦的胎兒並無以上症狀其中之一。這結果只表示，您的孩子患唐氏綜合症、18三體綜合症，或開放性神經管缺損的機會偏高，以致於有必要向您提供診斷性檢驗。這種診斷性檢驗能確切告訴您胎兒是否患以上三種症狀中的一種。

您的篩選檢查結果報告中包含一個數字，這個數字預測您的胎兒患以上三種症狀的機會。

現舉例說明篩選檢查結果呈陽性的情況：

唐氏綜合症的機會率為1:100。換句話說：

- 您的孩子無唐氏綜合症的機會率是百分之一，或
- 您的孩子無唐氏綜合症的機會率是百分之九十九，或
- 如果有100位孕婦得到同樣結果，只有其中一位孕婦的孩子患唐氏綜合症，而其他99位孕婦的孩子則無唐氏綜合症。

根據您的篩選檢查結果，呈陽性的症狀是：
According to your screen result, you screened positive for:

唐氏綜合症 (Down syndrome)
18三體綜合症 (Trisomy 18)
開放性神經管缺損 (ONTDs)
Please circle condition that applies.

您的孩子患這種症狀的機會率是：
The chance your baby has this condition is:
_____ 之一，即 _____ %
1 in xxx which is xx%

我現在怎麼辦？

您的醫護人員可能需要確定您目前的懷孕期。一定要使用準確的懷孕日期，這對於產前篩選檢查很重要。

如果您的篩選檢查結果是開放性神經管缺損呈陽性，您會獲得一次徹底的超音波檢查，並與溫哥華或維多利亞的一家卑詩遺傳診所的母嬰專科醫生或遺傳輔導員預約見面。如果您的胎兒患有開放性神經管缺損，超音波檢查通常可以診斷出來。

如果您的篩選檢查結果是唐氏綜合症或18三體綜合症呈陽性，您會獲得一次診斷性檢驗，以確定胎兒是否患有以上症狀。這種檢驗被稱為羊膜穿刺檢查 (amniocentesis)。

甚麼是羊膜穿刺檢查？

這是一種診斷性檢驗，能確切告訴您胎兒是否患有唐氏綜合症或18三體綜合症。在檢驗過程中，醫護人員會將一根十分細小的針刺入您的腹部，在胎兒週圍抽取幾茶匙份量的羊水。抽羊水的針由超音波引導，不會觸及胎兒。通過對羊水中胎兒細胞的檢查，就可以診斷出胎兒是否患有唐氏綜合症或18三體綜合症，或其他染色體異常病症。

羊膜穿刺檢查導致流產的機會是1:200 (0.5%)。換句話說，如果有200位孕婦接受羊膜穿刺檢查，其中有1位孕婦會因檢查而流產。

羊膜穿刺檢查可在二至三週內出結果。

我是否應當進行羊膜穿刺檢查？

這是您的選擇。不是每一位篩選檢查結果呈陽性的孕婦都想做羊膜穿刺檢查。請考慮以下問題，將有助於您作出決定。

- 我認為篩選檢查結果報告顯示的機會率是高還是低？
- 我是否需要在我孩子出生前確切地知道孩子是否患唐氏綜合症或18三體綜合症？
- 如果我發現孩子患有唐氏綜合症或18三體綜合症，我將如何反應？我會終止妊娠嗎？我會繼續妊娠嗎？我會藉此為養育有特殊需要的孩子作好準備嗎？我會把孩子交給他人領養嗎？
- 大多數做羊膜穿刺檢查的孕婦都不會流產，但仍有1:200的機會率，流產的風險對我來說是否太高？
- 如果我不做羊膜穿刺檢查，在此後的妊娠期內我會不會過度擔憂？
- 對我來說，面對哪種情況會更加困難：是做羊膜穿刺檢查而流產呢，還是不做羊膜穿刺檢查而在孩子出生後才發現孩子患有唐氏綜合症或18三體綜合症？

如果羊膜穿刺檢查或徹底的超音波檢查結果顯示胎兒患有以上症狀其中之一，我該怎麼辦？

您的醫護人員、醫學遺傳學專家或遺傳輔導員會與您一起討論您的選擇，幫助您作出適合您的決定。

請將此資訊帶回家閱讀，仔細考慮，並與您的伴侶及家人詳細討論。如有疑問，或認為與遺傳輔導員預約面談您可以有的選擇對您會有幫助，請向您的醫護人員查詢。

www.bcprenatalscreening.ca (英文)