

# 产前基因 筛查

完全由您 决定

详细了解  
可用方案

## Prenatal Genetic Screening



### 不列颠哥伦比亚省 产前基因筛查计划

不列颠哥伦比亚省产前  
健康计划的一部分

### BC Prenatal Genetic Screening Program

PERINATAL SERVICES BC

[www.bcprenatalscreening.ca](http://www.bcprenatalscreening.ca)



Simplified Chinese

虽然多数孩子都能健康出生，但所有妇女都有怀上患有唐氏综合症、18 三体综合症或开放性神经管缺陷患儿的可能，即使他们的家人都很健康也不例外。

### 什么是产前基因筛查？

它是一项血液检查，适用于不列颠哥伦比亚省所有怀孕的妇女。这项筛查可以告诉您，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。

### 什么是唐氏综合症、18 三体综合症以及开放性神经管缺陷？

如果孩子的身体里多出一条染色体，就会出现**唐氏综合症 (Down syndrome)**。染色体决定着我们的身体如何生长、发育。多出的这条染色体中包含着许多信息。它改变了身体生长发育的方式。罹患唐氏综合症的人会有轻微到中度的智力发育迟缓，也很可能有健康问题，但无法知道这些问题的严重程度。罹患唐氏综合症的人通常可活到 50 多岁。

如果孩子的身体里多出一条染色体，也会出现 **18 三体综合症 (trisomy 18)**。大多有 18 三体综合症的胎儿会流产。即使孩子出生，也仅能存活几天或几星期。这些孩子都有严重的心脏或脑部缺陷。

如果大脑或脊髓没有正常形成，就会出现**开放性神经管缺陷 (open neural tube defect)**。如果开放性神经管缺陷涉及的是脊髓，就被称为脊柱裂 (spina bifida)。它可导致身体和智力残障。患者的寿命长短由病情的严重程度所决定。涉及大脑的开放性神经管缺陷被称为无脑症 (anencephaly)。无脑症患者多是死胎或出生后不久就死亡。



## 我怀上这样孩子的几率有多大？

怀上患有唐氏综合症孩子的几率为 1/700，怀上患有 18 三体综合症孩子的几率为 1/7,000。这些数字为所有年龄孕妇的平均值。事实上，年轻女性怀上患有唐氏综合症孩子的几率要低些，而高龄女性的几率则要高些。

母亲年龄 (岁)	唐氏综合症 几率	18 三体综合症 几率
25	1 / 1,250	1 / 12,500
30	1 / 840	1 / 8,400
35	1 / 356	1 / 3,560
40	1 / 94	1 / 940
45	1 / 24	1 / 240

**产前基因筛查会告诉您本次妊娠怀上患有唐氏综合症、18 三体综合症或开放性神经管缺陷孩子的几率。**

**是否要做产前基因筛查是您的选择。**

**越早向医护人员咨询，可选择方案就越多。**

如果您或您的配偶已经生过一个患有唐氏综合症或其他染色体缺陷的孩子，那么再次怀上同样缺陷的孩子的几率就会上升。

无论年龄多大，怀上患有开放性神经管缺陷孩子的几率是相同的，大约为 1/1,000。

## 产前基因筛查怎么做？在哪里做？什么时间做？

以下两项血液检查可在当地化验室完成：

- **血液检查 #1:** 在怀孕期的第 10 周至 14 周之内
- **血液检查 #2:** 在怀孕期的第 15 周至 21 周之内

如果您错过了第一次血液检查的时间，您仍可以做第二次血液检查。如果可能最好是两项血液检查都做。两项检查都做可以提高筛查结果的精确度。

医护人员会在第二次血液检查之后的 10 天之内向您提供筛查结果。



**有关筛查方案，请向医护人员咨询。**

**无论您如何选择，对您的护理服务都不会产生影响。如果筛查对您不合适，请向医护人员说明。**

**如果由于年龄或孕史的原因，使您怀上患有唐氏综合症或 18 三体综合症孩子的几率偏高**，则会建议您去做一项特殊的超声波检查。超声波检查是除了血液检查后的附加检查。这项检查将测量胎儿颈后的液体空间。被称为**颈膜厚度 (Nuchal Translucency, NT)** 超声检查。NT 检查应在怀孕期的第 11 周至 14 周之内完成。虽然附加的 NT 检查可以为筛查结果提供更多信息，但第三页中描述的血液检查本身也是非常有效的筛查方法。

### **如果我是 40 岁或超过 40 岁才生孩子怎么办？**

您将可以选择做检查，来诊断您的胎儿是否有唐氏综合症或 18 三体综合症。这项检查叫做**诊断性检查**。有两种**诊断性检查**：**绒毛膜取样 (Chorionic Villus Sampling)** 或**羊膜穿刺术 (Amniocentesis)**。您可以选择做这种检查，而不事先做产前基因筛查。也可以选择先做产前基因筛查，然后再根据筛查结果确定是否要做**诊断性检查**。您也可以决定既不做产前基因筛查也不做**诊断性检查**。

### **如果我怀了双胞胎怎么办？**

如果孕龄在 14 周以下，将为您提供 NT 超声波检查及产前基因筛查（见第三页中的描述）。如果无法提供 NT 超声波检查，或您的孕龄超过 14 周，则仍会为您提供第三页中所描述的血液检查。如果孩子出生时您年龄会在 35 岁或以上，您则可以选择是否要做上述的**诊断性检查**。

**多数孕妇的产前基因筛查结果会显示罹患这些病症的几率较低。**

**虽然会有 1/20 的妇女会得到阳性筛查结果，但他们中大多数并不会产下罹患唐氏综合症、18 体综合症或开放性神经管缺陷的孩子。**

**孕妇年龄越大，筛查结果为阳性的可能性就越高。**

### **我做了血液检查之后会怎样？**

产前基因筛查的结果通常会显示您的胎儿罹患有关病症的几率较低。这称为“**阴性筛查**”结果。这个结果在 99.9% 的情况下都是正确的，但并不意味着胎儿罹患此症的可能性为零。

如果结果显示胎儿罹患其中某项病症的几率较高，则会为您提供诊断性检查。这称为“**阳性筛查**”结果。这样的产前基因筛查结果并不意味着您的孩子一定罹患了某项病症。事实上，多数筛查结果为阳性的孕妇，并未产下患有病症的孩子。诊断性检查会为您提供一个确切的答案。

### **如果开放性神经管缺陷这一项的筛查结果为阳性，能为您提供何种诊断性检查呢？**

会为您提供详细的超声波检查。还会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。



**尽管产前基因筛查可以显示胎儿罹患唐氏综合症、18 三体综合症或开放性神经管缺陷等症的几率，您还是需要诊断性检查（如羊膜穿刺术）来做最后确认。**

### **如果唐氏综合症（或 18 三体综合症）这一项的筛查结果为阳性，可为我提供何种诊断性检查？**

可为您提供羊膜穿刺术 (Amniocentesis) 检查。这项检查会告诉您，胎儿是否确实罹患此症。有些孕妇会选择这项检查，有些不会。这完全由您决定。

### **什么是羊膜穿刺术？**

用一根很细的针经腹壁抽取胎儿周围的少量液体，大约两茶匙的量。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，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%)。

### **如果诊断性检查确认我的孩子患有某一病症怎么办？**

如果这个检查确认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，会有人为您提供咨询和帮助。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。其中包括：终止妊娠、继续妊娠或让别人收养孩子。

## 做出决定

### *我应该做产前基因筛查吗？*

是否要做这项检查，许多孕妇都觉得难以决定。思考以下问题可以帮助您做出决定。

- 我是否在孩子出生前就想知道他/她是否有唐氏综合症、18 三体综合症或开放性神经管缺陷？
- 明知羊膜穿刺术可能有 1/200 的几率导致流产，如果筛查结果为阳性，我是否还是要做诊断性检查？
- 如果诊断性检查结果显示我的孩子患有某一项病症，我会怎么做？我会终止妊娠吗？我是否想要知道结果，以便可以为有特殊需求的孩子做好准备？我是否会考虑让别人收养我的孩子？
- 这些信息对我的整个孕程会有多大影响？阳性筛查结果是否会让我的太过忧虑？

## 要注意的问题

- 多数孕妇的产前基因筛查结果会显示罹患这些病症的几率较低。
- 虽然一些妇女的筛查结果为阳性，但她们中大多数并不会产下罹患唐氏综合症、18 三体综合症或开放性神经管缺陷的孩子。
- 多数唐氏综合症、18 三体综合症或开放性神经管缺陷的孩子能够在产前基因筛查时被检出，但筛查并不能发现全部病例。
- 有时，产前基因筛查可发现孩子的其他医学症状。
- 要明白没有哪种检查可以检测出所有的生理或智力问题。
- 如果您需要更多信息以帮助您做出决定，请咨询您的医护人员。

## 不列颠哥伦比亚省 产前基因筛查计划

不列颠哥伦比亚省产前  
健康计划的一部分

## BC Prenatal Genetic Screening Program

PERINATAL SERVICES BC



有关产前基因筛查的详细信息，请参阅我们的网站 [www.bcprenatalscreening.ca](http://www.bcprenatalscreening.ca) (英文)

如果您有疑问或要了解更多信息，请向您的医护人员咨询。

### 您还想了解哪些信息？

“不列颠哥伦比亚省产前基因筛查计划” (BC Prenatal Genetic Screening Program) 是省卫生局 (Provincial Health Services Authority) “不列颠哥伦比亚省产前健康计划” (BC Perinatal Health Program) 的一部分。“不列颠哥伦比亚省产前基因筛查计划” (BC Prenatal Genetic Screening Program) 已在本省多个医疗机构中推行。最初的血液检查分析在本省儿童及妇女健康中心 (Children's and Women's Health Centre of BC) 进行，若需进一步的诊断性检查，则在本省的其他医疗机构中进行。不论信息从哪里收集而来，产前基因筛查信息都会与其他所收到的信息一起提供给“不列颠哥伦比亚省产前基因筛查计划”，以便能够提供更加安全的检查和更准确的检测结果，并对新的证据/知识进行评估和传播。

### 我们努力保护您个人信息的隐私权

遵照《不列颠哥伦比亚省信息自由及隐私权保护法》 (BC Freedom of Information and Protection of Privacy Act) 第 26 章 (c)， “不列颠哥伦比亚省产前基因筛查计划” (BC Prenatal Genetic Screening Program) 仅在得到授权的情况下才会收集、使用及披露个人信息，了解这一点对于选择做产前基因筛查的孕妇非常重要。我们会采取一切合理的措施，确保对个人信息的保密，且仅用于上述目的，并妥善保存。源自于这些信息的报告一定是以摘要的形式出现，且不包括姓名或其他可确定身份的信息。如果您对个人信息的收集、使用或披露有任何疑问，请拨打电话 (604) 875-3772 致电“不列颠哥伦比亚省产前基因筛查计划” (BC Prenatal Genetic Screening Program)。