

產前基因 篩選檢查

是您的選擇

請進一步瞭解
您可作出的選擇

Prenatal Genetic Screening



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

www.bcprenatalscreening.ca



Traditional Chinese

儘管大多數胎兒
都健康地出生，
所有孕婦 -
即使她們及家庭
成員都健康 -
的胎兒都有機會
患有唐氏綜合
症、18三體綜合
症，或開放性神
經管缺損。

什麼是產前基因篩選檢查？

這是卑詩省所有孕婦都可獲得的血液化驗。驗血結果將告訴您胎兒患唐氏綜合症 (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。

什麼是唐氏綜合症、18三體綜合症及開放性神經管缺損？

當胎兒比正常人多一條染色體時，會出現**唐氏綜合症**。染色體向身體提供資料並指示如何成長及發育，當體內多了一條染色體時，提供的資料太多，於是改變了身體的成長及發育情況。唐氏綜合症患者通常表現為輕度至中度智障，出現某種健康問題的機會亦比較高，而且無法得知問題的嚴重程度。唐氏綜合症患者通常只能活到五十幾歲。

當胎兒多了一條染色體時，亦會出現**18三體綜合症**。許多妊娠因胎兒出現18三體綜合症而流產。即使胎兒能夠出生，也活不了幾天或幾星期。這些患病胎兒的心臟和大腦嚴重缺損。

當胎兒的大腦或脊髓不能發育正常時，會出現**開放性神經管缺損**。如果開放性神經管缺損在脊髓出現，稱為脊髓裂 (spina bifida)。脊髓裂可導致身體及大腦的雙重殘障。患者的壽命視乎症狀的嚴重程度而定。如果開放性神經管缺損在大腦出現，稱為無腦畸形 (anencephaly)，無腦兒通常會死產或產後不久死亡。



產前篩選檢查可以告訴您胎兒患唐氏綜合症、18三體綜合症或開放性神經管缺損的機會。

是否進行產前基因篩選檢查，是您的選擇。

您愈早與醫護人員討論這個問題，您的選擇就愈多。

我的孩子患有以上三種症狀其中之一的機會有多高？

胎兒患唐氏綜合症的機會率為每700個胎兒中有一個，患18三體綜合症的機會率為每7,000個胎兒中有一個。這些數字是每個年齡階段孕婦的平均數字。事實上，年輕孕婦的胎兒患唐氏綜合症或18三體綜合症的機會低於高齡孕婦。

母親年齡(歲)	胎兒患唐氏綜合症機會率	胎兒患18三體綜合症機會率
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

如果您或您的伴侶已經有孩子患唐氏綜合症或其他染色體異常病症，您再次妊娠時出現上述症狀的機會將會增加。

胎兒患開放性神經管缺損的機會率為每1,000個胎兒中有一個，這與妊娠年齡無關。

產前基因篩選檢查在何時、何地和如何進行？

您在所住區內的化驗室進行兩次驗血：

- **第一次驗血：**在懷孕期10至14週以內
- **第二次驗血：**在懷孕期15至21週以內

如果您錯過了第一次驗血，您還可以做第二次驗血。如果可能，最好兩次驗血都做，因為兩次驗血可以提高篩選檢查結果的準確程度。

您的醫護人員會在第二次驗血後十天內收到篩選檢查結果的報告。



與您的醫護人員討論您的篩選檢查選擇。

無論您如何選擇，都不會影響對您的護理。如果您認為篩選檢查不適合您，請告訴您的醫護人員。

如果您由於年齡或過往懷孕記錄，令胎兒有較高機會患唐氏綜合症或18三體綜合症，除了上述驗血之外，您也可獲得一次特別的超音波檢查。此超音波檢查量度胎兒後頸皮下液體的厚度，稱為**後頸皮下透明層 (nuchal translucency, NT)** 超音波檢查或**NT**超音波檢查。NT超音波檢查在懷孕初期11至14週內進行。儘管額外的NT超音波檢查在產前篩選檢查以外提供更多的資料，本冊子第三頁描述的驗血本身已經是很好的篩選檢查。

如果我在孩子出生時已經是40歲或以上，怎麼辦？

您可選擇進行檢驗，確切知道您的胎兒是否患唐氏綜合症或18三體綜合症。這種檢驗稱為**診斷性檢驗**，可有**絨毛球活檢 (chorionic villi sampling)** 或**羊膜穿刺檢查 (amniocentesis)** 兩種方式。醫護人員會在產前基因篩選檢查之前給您提供這個選擇。然而，您也可選擇先做產前篩選檢查，再視乎篩選檢查結果來決定是否進行診斷性檢驗。您亦可決定不做產前基因篩選檢查或診斷性檢驗。

如果我懷有雙胞胎，怎麼辦？

如果您的懷孕初期少於14週，您可以同時獲得第三頁中描述的NT超音波檢查及產前篩選檢查。如果醫護人員無法向您提供NT超音波檢查，或您的懷孕期在14週以上，您仍可獲得本冊子第三頁中描述的驗血檢查。如果您在孩子出生時年齡為35歲或以上，醫護人員將讓您選擇是否接受上述的診斷性檢驗。

大多數孕婦的產前基因篩選檢查結果顯示，胎兒患上上述症狀的機會很低。

儘管孕婦篩選檢查結果呈陽性的機會率是1:20，這些孕婦的孩子大多數並無患唐氏綜合症、18三體綜合症或開放性神經管缺損。

篩選檢查結果呈陽性的機會率，隨著孕婦的年齡增長而增加。

進行驗血之後，我該怎麼辦？

產前篩選檢查的驗血結果很可能顯示胎兒患上症狀的機會很低，即篩選檢查結果呈“陰性”(“screen negative” result)。此結果的準確性達到99.9%，但並不表示您的孩子患上症狀的機會率為零。

如果產前篩選檢查的驗血結果顯示胎兒患上症狀的機會偏高，即篩選檢查結果呈“陽性”(“screen positive” result)，您會獲得提供診斷性檢驗。此結果並不表示您的孩子確實患有該症狀。事實上，大多數篩選檢查結果呈陽性的孕婦所懷的胎兒並未患有以上任何一種症狀。只有診斷性檢驗才會給您一個明確的結果。

如果產前篩選檢查結果顯示開放性神經管缺損呈陽性，我會獲得什麼樣的診斷性檢驗？

您會獲得一次徹底的超音波檢查。同時，您還會有一次與卑詩醫學遺傳學診所（溫哥華或維多利亞）的母嬰專科醫生或遺傳輔導員預約見面。要是您的胎兒患有開放性神經管缺損，這種超音波檢查通常可以顯示出來。



雖然產前基因篩選檢查告訴您胎兒患唐氏綜合症、18三體綜合症或開放性神經管缺損的機會，但是您需要藉著診斷性檢驗 - 如羊膜穿刺檢查之類 - 來確定胎兒是否患病。

如果產前篩選檢查結果顯示唐氏綜合症或18三體綜合症呈陽性，我會獲得什麼樣的診斷性檢驗？

您將獲得羊膜穿刺檢查，檢驗結果會告訴您胎兒是否確實患有以上症狀之一。一些孕婦選擇做羊膜穿刺檢查，而一些孕婦則選擇不做。這是您的選擇。

什麼是羊膜穿刺檢查？

檢驗人員將一根十分細小的針刺入您的腹部，在胎兒週圍抽出約兩茶匙的少量羊水。抽羊水的針由超音波引導，所以不會觸及胎兒。通過對抽出的羊水進行化驗，檢查出胎兒是否患唐氏綜合症、18三體綜合症或其他染色體異常病症。羊膜穿刺檢查導致孕婦流產的機會率是1:200 (0.5%)。

如果診斷性檢驗確定我的孩子患有以上症狀其中之一，我該怎麼辦？

如果診斷性檢驗結果確定胎兒患有唐氏綜合症、18三體綜合症或開放性神經管缺損，有些人能與您討論問題並給您提供幫助，包括您的醫護人員、醫學遺傳學家或遺傳輔導員，他們會與您討論您的選擇，並幫助您作出適合您的決定。您可選擇終止妊娠、繼續妊娠，或將孩子交給他人領養。

作出決定

我適合做產前基因篩選檢查嗎？

許多孕婦發現自己很難決定是否該做產前基因篩選檢查。

思考以下的問題或者可以幫助您作出決定：

- 我是否想在孩子出生前知道孩子是否患有唐氏綜合症、18三體綜合症或開放性神經管缺損？
- 在得知羊膜穿刺檢查導致流產機會率是1:200的情況下，要是我得到陽性的篩選檢查驗血結果，我是否會選擇做羊膜穿刺檢查？
- 如果診斷性檢驗結果顯示我的孩子患有以上症狀之一，我將怎麼辦？我會終止妊娠嗎？我是否想知道這個結果從而為養育有特殊需要的孩子作好準備？我會考慮將孩子交給他人領養嗎？
- 此資料如何影響我在整個懷孕期間的心情？陽性的篩選檢查結果會不會令我過度擔憂？

請記住以下幾點

- 大多數孕婦的產前基因篩選檢查結果顯示胎兒患以上症狀的機會很低。
- 儘管有些孕婦的篩選檢查結果呈陽性，大多數的胎兒都無唐氏綜合症、18三體綜合症或開放性神經管缺損。
- 產前基因篩選檢查可以發現大多數患唐氏綜合症、18三體綜合症或開放性神經管缺損的胎兒，但並非百分之一百患以上症狀的胎兒都可以藉驗血驗出。
- 有時，產前篩選檢查也可發現胎兒的其他症狀。
- 請記住：沒有任何檢驗或檢查可以發現胎兒可能存在的各種生理或心理症狀，這一點很重要。
- 如需更詳細的資訊以幫助您作出決定，請向您的醫護人員查詢。

有關產前基因篩選檢查的更多詳情，可瀏覽以下網址：www.bcprenatalscreening.ca (英文)

如有疑問或需要更多的資訊，請向您的醫護人員查詢。

我還想知道甚麼？

「卑詩產前基因篩選檢查計劃」(BC Prenatal Genetic Screening Program) 是卑詩省衛生局產前健康計劃的一部分。該計劃在省內多處設施進行。卑詩婦女及兒童保健中心化驗室對首次血液抽樣進行分析，如需進一步的診斷性檢驗，則在其他設施進行。產前基因篩選檢查的資料無論在哪裡收集，都會交給「卑詩產前基因篩選檢查計劃」。該計劃使用此資料及收到的其他資料，提供更安全、更準確的檢驗，並量度結果，評估和傳遞新的醫學證據/知識。

我們承諾保護私隱，保護個人資料

選擇進行產前基因篩選檢查的孕婦一定要瞭解，「卑詩產前基因篩選檢查計劃」對資料的收集、使用和披露都依據《卑詩資訊自由與私隱保護法》及其他法律的授權進行。我們採取各種合理步驟，確保個人資料的私隱權和將資料保密，僅將資料用於以上描述的用途，並將資料安全保存。基於這些資料而成的報告均以簡要的方式顯示，並不包括姓名或其他可以辨識身份的資料。您如對個人資料的收集、使用或披露有疑問，請聯絡「卑詩產前基因篩選檢查計劃」，電話號碼為(604) 875-3772。

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

