

# 产前基因 筛查

## 这是您的选择

进一步了解  
您可作出的选择



## BC Prenatal Genetic Screening Program



Perinatal Services BC  
Provincial Health Services Authority



Provincial Health  
Services Authority  
Province-wide solutions.  
Better health.

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

虽然大部分孩子都是健康地出生的，但所有的妇女即使自己及家人都是健康的，也有机会生一个患有唐氏综合症、18号三染色体症或开放性神经管缺损的孩子。

## 什么是产前基因筛查？

这是一项在卑诗省为所有孕妇提供的血液检验。这项筛查可让您了解您的孩子患有唐氏综合症 (Down syndrome)、18号三染色体症 (trisomy 18) 或开放性神经管缺损 (open neural tube defect) 的机会有多大。

## 什么是唐氏综合症、18号三染色体症和开放性神经管缺损？

当孩子多了一条染色体时，就会出现唐氏综合症。染色体决定了孩子的身体如何成长及发育。当体内多了一条染色体时，就会有太多的讯息，这会改变身体的成长及发育的方式。唐氏综合症患者会有轻微至中度的智力发展迟缓，也有较大机会出现某些健康问题。问题的严重程度是无法得知的。唐氏综合症患者通常活到五十多岁。

当孩子多了一条染色体时，也会出现18号三染色体症。许多怀孕因胎儿患有18号三染色体症而流产。即使孩子能够出生，也活不了几天或几个星期。这些孩子都有严重的心脏和大脑缺损。

当大脑或脊髓没有正常形成时，就会出现开放性神经管缺损。如果开放性神经管缺损涉及的是脊髓，这称为脊柱裂 (spina bifida)。脊柱裂可导致身体及精神两种残障。患者的预期寿命取决于病情的严重程度。如果开放性神经管缺损涉及的是大脑，这称为无脑畸形 (anencephaly)，患有无脑畸形的孩子将会胎死腹中或出生后不久就死亡。

## 我的孩子患有其中一种这些病症的机会有多大？

胎儿患唐氏综合症的机会率为每700个之中有一个，患18号三染色体症的机会为约每7,000个之中有一个。这些数字是所有年龄孕妇的平均数字。事实上，在较年轻的孕妇当中，胎儿患唐氏综合症或18号三染色体症的机会较低，而在年纪较大的孕妇当中，机会则较高。



产前筛查将可让您得知，此次怀孕您的孩子患有唐氏综合症、18号三染色体或开放性神经管缺损的机会有多大。

是否进行产前基因筛查，是您的选择。

您越早去见医护人员，可以有的选项就愈多。

母亲的年龄(岁)	孩子患唐氏综合症的机会	孩子患18号三染色体的机会
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

如果您或您的伴侣已经有患唐氏综合症或其他染色体异常病症的孩子，您再次怀孕时出现上述病症的机会会增加。

不论您年纪多大，胎儿患开放性神经管缺损的机会都是一样的，约为每1,000人之中有一个。

### 产前基因筛查是如何、在何时及在何地进行的？

在您当地的化验所进行两次验血：

- **第一次验血：**在妊娠第9至14周以内
- **第二次验血：**在妊娠第14至21周以内（最好能尽早进行第二次验血—理想的情况是在16周之前）

如果错过了第一次验血，还可以做第二次验血。然而如果可能的话，最好两次验血都做。如果两次验血都做，可提高筛查结果的准确程度。

第二次验血后十天内便会有筛查结果。

如果由于年龄关系而增加患有唐氏综合症或18号三染色体的婴儿的机会，您将获得提供一项特殊的超声波检查。此超声波检查量度胎儿颈后的液体空间，称为**后颈皮下透明层 (nuchal translucency, 简称 NT)**超声波检查。NT超声波检查是在妊娠第11至14周以内进行。虽然加上NT超声波检查可以为筛查结果提供更多资料，但第三页所描述的验血本身已经是很好的筛查。



找医护人员谈谈您的筛查选项。

无论您如何选择，都不会影响到对您的护理。如果筛查不适合您，请告诉医护人员。

## 如果我之前怀孕曾有过唐氏综合症或18或13号三体综合症怎么办？

您可以选择进行NIPT筛查。有关更多信息，请跳至第6页。

## 如果我的孩子出生时我将是40岁或以上会怎么样？

您可选择通过上述的两次验血和NT超声波检查来进行筛查。您也可选择做诊断性检查，以确切知道胎儿是否患有唐氏综合症或18号三染色体症。诊断性检查可以是绒毛膜取样(chorionic villi sampling)或羊膜穿刺(amniocentesis)。您也可决定不做产前基因筛查或诊断性检查。

## 如果我怀了双胞胎会怎么样？

如怀孕少于14周，您可以同时获得第三页所描述的NT超声波检查及产前筛查验血。如无法提供NT超声波检查，或者您怀孕超过14周，您仍可获得第三页所描述的验血。如果您在孩子出生时年龄将为35岁或以上，您可选择是否做羊膜穿刺。

## 进行验血之后会怎么样？

产前筛查结果很可能显示胎儿患有其中一种这些病症的机会不高，这称为“**筛查呈阴性**”的结果。这种结果在检测时的准确性超过99.9%，但这并不表示胎儿患有其中一种这些病症的机会为零。

如果产前筛查结果显示胎儿患有其中一种这些病症的机会偏高，您将会收到“**筛查呈阳性**”的结果。这种产前筛查结果并不表示胎儿确实患有那种病症。事实上，大部分得到这种筛查结果的孕妇所怀的胎儿并未患有这些病症的其中一种。您将获提供更多检查，让您可得到确定的答案。

大部分孕妇的产前基因筛查的结果显示，胎儿患有这些病症的机会不高。

虽然每10位孕妇当中就有1人的筛查结果呈阳性，但这些孕妇大部分都不会产下患有唐氏综合症、18号三染色体症或开放性神经管缺损的孩子。

筛查结果呈阳性的机会随着孕妇的年龄而增加。

### 如果开放性神经管缺损的筛查结果呈阳性，我将获得什么诊断性检查？

您将获得提供一次详细的超声波检查，另外还会为您预约与卑诗省其中一间医学遗传学诊所(温哥华或维多利亚)的母胎医学科医生或遗传咨询师见面。要是胎儿患有开放性神经管缺损，这种超声波扫描通常可以显示出来。

### 如果唐氏综合症或18号三染色体症的筛查结果呈阳性，我将获得什么诊断性检查？

您将获得提供另一种称为NIPT(非侵入性产前检查)的筛查验血。您也可以选择称为羊膜穿刺的诊断性检查，具体取决于您的阳性筛查结果所显示的风险等级。有些孕妇选择做这些其它检查，有些则选择不做。这是您的选择。



**虽然产前基因筛查可让您得知胎儿患有唐氏综合症、18号三染色体症或开放性神经管缺损的机会有多大，但您需要做羊膜穿刺之类的诊断性检查，才可以确定。**

### **什么是非侵入性产前检查 (NIPT)?**

这是一种既安全又高度准确的筛查检验，通过验血来进行，以诊断胎儿是否患有唐氏综合症和18号三染色体症。这种检查可测出几乎所有患有唐氏综合症或18号三染色体症的胎儿。换言之，如果检查结果呈阴性，胎儿患有唐氏综合症或18号三染色体症的机会是微乎其微。如果检查结果呈阳性，机会便会偏高。之后我们会为您进行羊膜穿刺，以确定阳性的NIPT结果。NIPT可于10天之内出结果。收到唐氏综合症或18号三染色体症的 (IPS/SIPS/Quad) 筛查结果呈阳性的孕妇，做这项NIPT检查的费用由省医疗保健计划支付。

### **什么是羊膜穿刺?**

这是一种诊断性检查，可让您得知胎儿是否患有这些病症的其中一种。医护人员会将一根十分细小的针刺入您的腹部，从胎儿周围抽出约三茶匙的少量羊水。抽取羊水的针由超声波引导，所以不会触及胎儿。通过对羊水样本进行化验，以找出胎儿是否患有唐氏综合症、18号三染色体症或其他染色体异常病症。羊膜穿刺会导致流产的几率是1:200 (0.5%)。

### **如果进一步的检查确定胎儿患有这些病症的其中一种会怎样?**

如果检查确定胎儿患有唐氏综合症、18号三染色体症或开放性神经管缺损，有人可以给您提供帮助，您可找他们谈谈。您的医护人员以及医学遗传学家或遗传咨询师乐意与您讨论您的选择，并帮助您作出适合您的决定。您的选择包括继续怀孕、终止怀孕、或为孩子作领养安排。

## 作出决定

### 我适合做产前基因筛查吗？

许多孕妇发觉很难决定是否该做产前基因筛查。以下是一些要考虑的问题，这些问题或者可以帮助您作出决定。

- 我是否想在孩子出生前就知道孩子是否患有唐氏综合症、18号三染色体症或开放性神经管缺损？
- 如果诊断性检查结果显示孩子患有这些病症的其中一种，我该怎么办？我要终止怀孕吗？我是否想知道这个结果，好让我能为养育有特殊需要的孩子作好准备？我要考虑为孩子作领养安排吗？
- 这些信息将如何影响我在整个妊娠期的心情？筛查结果阳性会不会让我过度担忧？

## 需要记住的几点

- 大部分孕妇的产前基因筛查结果都显示胎儿患有这些病症的机会不高。
- 虽然有些孕妇的筛查结果呈阳性，但她们大部分都不会产下患有唐氏综合症、18号三染色体症或开放性神经管缺损的孩子。
- 产前筛查可以测出大部分患有唐氏综合症、18号三染色体症或开放性神经管缺损的胎儿，但并不能检查出所有病例。
- 有时产前筛查可能会查出胎儿有的其他病症。
- 没有任何检查可以测出胎儿的每一种身体或精神病症，记住这一点很重要。
- 如果需要更多资讯以帮助您作出决定，可找医护人员谈谈。

如需了解更多有关产前基因筛查的资讯，  
请浏览我们的网站

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

如有疑问或需要更多资讯， 请问医护人员查询。

您可能还想知道什么？

“卑诗省产前基因筛查计划 (BC Prenatal Genetic Screening Program)”是省卫生服务局 (Provincial Health Service Authority, 简称为 PHSA) 内的卑诗围产期服务 (Perinatal Services BC) 的一部分。“卑诗省产前基因筛查计划”在省内多处设施进行。最初血液抽样会在卑诗儿童及妇女保健中心 (Children’s and Women’s Health Centre of BC) 的化验室进行分析， 但如需要做进一步的诊断性检查， 则会在卑诗省的其他设施进行。产前基因筛查的资料无论在哪里收集， 都会交给“卑诗省产前基因筛查计划”， 并且连同收到的其他资料， 用来提供更安全、更准确的检查， 量度结果， 以及评估和传递新的证据/知识。

**我们致力于保护个人资料的私隐**

选择做产前基因筛查的孕妇一定要知道，“卑诗省产前基因筛查计划”只会依据《卑诗资讯自由及私隐保护法》(BC Freedom of Information and Protection of Privacy Act) 第 26 (c)、33 及 35 条的授权、其他法例的授权、以及 PHSA 的私隐和保密政策， 来收集、使用和披露个人资料。我们尊重您享有个人私隐的权利， 并会采取一切合理措施， 确保个人资料得到保密、仅用于上述的用途及进一步披露、并给予妥善存放。用这些资料撰写而成的报告， 均以概要的方式显示， 并且不会包括姓名或其他可以辨识身分的资料。如对您对个人资料的收集、使用或披露有任何疑问， 请联络卑诗围产期服务 (PSBC) 的私隐顾问 (Privacy Advisor)， 电话：(604) 877-2121。

## BC Prenatal Genetic Screening Program



Perinatal Services BC  
Provincial Health Services Authority



Provincial Health Services Authority  
Province-wide solutions.  
Better health.

March 2019

Prenatal Genetic Screening  
[Chinese Simplified]