

# 產前基因 篩查

## 這是您的選擇

請進一步了解  
您可作出的選擇



## 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)

雖然大部分孩子都是健康地出生，但所有婦女－即使自己及家人都是健康的－也有機會懷上患有唐氏綜合症、18號染色體三體綜合症或開放性神經管缺損的孩子。

## 何謂產前基因篩查？

這是一項卑詩省所有孕婦都可以接受的血液檢驗。這項篩查可讓您得知，胎兒患有唐氏綜合症 (Down syndrome)、18 號染色體三體綜合症 (trisomy 18) 或開放性神經管缺損 (open neural tube defect) 的機會率有多大。

## 何謂唐氏綜合症、18 號染色體三體綜合症及開放性神經管缺損？

當孩子多了一條染色體時，就會出現唐氏綜合症。染色體決定了身體如何成長及發育。當體內多了一條染色體時，就會有太多的訊息，改變了身體的成長及發育情況。唐氏綜合症患者會有輕微至中度的智力發展遲緩，也有較大機會出現某些健康問題。問題的嚴重程度是無法得知的。唐氏綜合症患者通常活到五十多歲。

當孩子多了一條染色體時，也會出現 18 號染色體三體綜合症。許多懷孕因胎兒患有 18 號染色體三體綜合症而流產。即使孩子能夠出生，也活不了幾天或幾星期。這些孩子都有嚴重的心臟和大腦缺損。

當大腦或脊髓沒有正常形成時，就會出現開放性神經管缺損。如果開放性神經管缺損涉及的是脊髓，這稱為脊柱裂 (spina bifida)。脊柱裂可導致生理及精神兩種殘障。患者的預期壽命取決於病情的嚴重程度。如果開放性神經管缺損涉及的是大腦，這稱為無腦畸形 (anencephaly)，患有無腦畸形的孩子將會胎死腹中或出生後不久就死亡。

## 我的孩子患有這些病症的其中一種的機會有多大？

胎兒患唐氏綜合症的機會率約為每 700 個之中有一個，患 18 號染色體三體綜合症的機會率為約每 7,000 個之中有一個。這些數字是所有年齡的孕婦的平均數字。事實上，在較年輕的孕婦當中，胎兒患唐氏綜合症或 18 號染色體三體綜合症的機會率較低，而在年紀較大的孕婦當中，機會率則較高。



產前篩查將可讓您得知，今次懷孕您胎兒患有唐氏綜合症、18號染色體三體綜合症或開放性神經管缺損的機會有多大。

是否進行產前基因篩查，是您的選擇。

您愈早去見醫護人員，可以有的選擇就愈多。

母親的年齡(歲)	胎兒患唐氏綜合症的機會率	胎兒患18號染色體三體綜合症的機會率
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患了唐氏綜合症或其他染色體異常病症的孩子，您再次懷孕時出現上述病症的機會率會增加。

不論您年紀多大，胎兒患開放性神經管缺損的機會率都是一樣—約為每1,000個之中有一個。

### 產前基因篩查是如何、在何時及在何地進行？

在您區內的化驗所進行兩次驗血：

- **第一次驗血：**在懷孕第9至14周以內
- **第二次驗血：**在懷孕第14至21周以內(最好能盡早進行第二次驗血 — 理想的做法是在第16周之前)

如果錯過了第一次驗血，還可以做第二次驗血。然而，可能的話，最好兩次驗血都做。如果兩次驗血都做，可提高篩查結果的準確程度。

第二次驗血後十天內便會有篩查結果。

如果您由於年齡以致胎兒有較大機會患唐氏綜合症或18號染色體三體綜合症，您將獲提供一次特別的超聲波檢查。此超聲波檢查量度胎兒頸後的液體空間，稱為後頸皮下透明層(**nuchal translucency**，簡稱**NT**)超聲波檢查。NT超聲波檢查是在懷孕第11至14周以內進行。雖然加上NT超聲波檢查可以為篩查結果提供更多資料，但第三頁所描述的驗血本身已經是很好的篩查。



找醫護人員談談您的篩查選項。

無論您如何選擇，都不會影響對您的護理。如果篩查不適合您，請告訴醫護人員。

### 如果我上次懷孕胎兒患有唐氏綜合症或 18 號或 13 號染色體三體綜合症，怎麼辦？

您可選擇通過 NIPT (非侵入性產前檢查) 來進行篩查。詳情請參看第 6 頁。

### 如果我在孩子出生時將會是 40 歲或以上，怎麼辦？

您可選擇通過上述的兩次驗血和 NT 超聲波檢查來進行篩查。您也可選擇做診斷性檢查，以確切知道胎兒是否患有唐氏綜合症或 18 號染色體三體綜合症。診斷性檢查可以是絨毛膜取樣 (chorionic villi sampling) 或羊膜穿刺 (amniocentesis)。您也可決定不做產前基因篩查或診斷性檢查。

### 如果我懷有雙胞胎，怎麼辦？

如懷孕少於 14 周，您可以同時獲得第三頁所描述的 NT 超聲波檢查及產前篩查驗血。如無法提供 NT 超聲波檢查，或者您懷孕超過 14 周，您仍可獲提供第三頁所描述的驗血。如果您在孩子出生時年齡將為 35 歲或以上，您可選擇是否做羊膜穿刺。

### 進行驗血之後，情況會怎麼樣？

產前篩查結果很可能顯示胎兒患有這些病症的其中一種的機會率不高，這稱為“篩查呈陰性”的結果。這種結果的準確性超過 99.9%，但並不表示胎兒患有這些病症的其中一種的機會率為零。

如果產前篩查結果顯示胎兒患有這些病症的其中一種的機會率偏高，您將會收到“篩查呈陽性”的結果。這種產前篩查結果並不表示胎兒確實患有那種病。事實上，大部分得到這種篩查結果的孕婦所懷的胎兒並未患有這些病症的其中一種。您將獲提供更多檢查，讓您可得到明確的答案。

大部分孕婦的產前基因篩查結果顯示，胎兒患有這些病症的機會率不高。

雖然每 10 個孕婦當中就有一個篩查結果呈陽性，但這些孕婦大部分都不會產下患有唐氏綜合症、18 號染色體三體綜合症或開放性神經管缺損的孩子。

篩查結果呈陽性的機會率會隨著孕婦的年齡而增加。

### 如果開放性神經管缺損的篩查結果呈陽性，我將獲提供什麼診斷性檢查？

您將獲提供一次詳細的超聲波檢查，另外還會為您預約，與卑詩省其中一間醫學遺傳學診所(溫哥華或維多利亞)的母胎醫學科醫生或遺傳輔導員見面。要是胎兒患有開放性神經管缺損，這種超聲波掃描通常可以顯示出來。

### 如果唐氏綜合症或 18 號染色體三體綜合症的篩查結果呈陽性，我將獲提供什麼診斷性檢查？

您將獲提供另一次稱為 NIPT (非侵入性產前檢查) 的篩查驗血。您也可選擇一種稱為羊膜穿刺的診斷性檢查，視乎您的陽性篩查結果所顯示的風險程度而定。有些孕婦選擇做額外的檢查，有些則選擇不做。這是您的選擇。



雖然產前基因篩查可讓您得知胎兒患有唐氏綜合症、18 號染色體三體綜合症或開放性神經管缺損的機會有多大，但您需要做羊膜穿刺之類的診斷性檢查，才可以確定。

### 何謂非侵入性產前檢查(NIPT)？

這是一種既安全又高度準確的篩查檢驗，通過驗血來進行，以診斷胎兒是否患有唐氏綜合症和 18 號染色體三體綜合症。這種檢查可測出幾乎所有患有唐氏綜合症或 18 號染色體三體綜合症的胎兒。換言之，如果檢查結果呈陰性，胎兒患有唐氏綜合症或 18 號染色體三體綜合症的機會是微乎其微。如果檢查結果呈陽性，機會便會偏高。之後我們會為您進行羊膜穿刺，以確定陽性的 NIPT 結果。NIPT 可於 7 至 10 天內得出結果。收到唐氏綜合症或 18 號染色體三體綜合症的 (IPS/SIPS/Quad) 篩查結果呈陽性的孕婦，做這項 NIPT 的費用由省醫療保健計劃支付。

### 何謂羊膜穿刺？

這是一種診斷性檢查，可讓您得知胎兒是否患有這些病症的其中一種。醫護人員會將一根十分細小的針刺入您的腹部，從胎兒周圍抽出約三茶匙的少量羊水。抽羊水的針由超聲波引導，所以不會觸及胎兒。通過對羊水樣本進行化驗，以找出胎兒是否患有唐氏綜合症、18 號染色體三體綜合症或其他染色體異常病症。羊膜穿刺會導致流產的機會率是 1:200 (0.5%)。

### 如果進一步的檢查確定胎兒患有這些病症的其中一種，怎麼辦？

如果檢查確定胎兒患有唐氏綜合症、18 號染色體三體綜合症或開放性神經管缺損，有些人能給您提供幫助，您可找他們談談。醫護人員以及醫學遺傳學家或遺傳輔導員樂意與您討論您的選擇，並幫助您作出適合您的決定。您可選擇繼續懷孕、終止懷孕、或為孩子作領養安排。

## 作出決定

### 我適合做產前基因篩查嗎？

許多孕婦發覺很難決定是否該做產前基因篩查。以下是一些要考慮的問題，這些問題或者可以幫助您作出決定。

- 我是否想在孩子出生前就知道孩子是否患有唐氏綜合症、18 號染色體三體綜合症或開放性神經管缺損？
- 如果診斷性檢查結果顯示孩子患有這些病症的其中一種，我該怎麼辦？我要終止懷孕嗎？我是否想知道這個結果，好讓我能為養育有特殊需要的孩子作好準備？我要考慮為孩子作領養安排嗎？
- 這些資料會如何影響我在整個懷孕期間的心情？篩查結果陽性會不會令我過度擔憂？

### 請記住以下各點

- 大部分孕婦的產前基因篩查結果都顯示胎兒患有這些病症的機會率不高。
- 雖然有些孕婦的篩查結果呈陽性，但她們大部分都不會產下患有唐氏綜合症、18 號染色體三體綜合症或開放性神經管缺損的孩子。
- 產前基因篩查可以測出大部分患有唐氏綜合症、18 號染色體三體綜合症或開放性神經管缺損的胎兒，但篩查並不能測出全部病例。
- 有時，產前篩查可能測出胎兒有其他病症。
- 請記住，沒有任何檢查可以測出胎兒的每一種生理或精神病症，這一點很重要。
- 如需要更多資訊以幫助您作出決定，請找醫護人員談談。

有關產前基因篩查的詳情，請瀏覽我們的網站  
[www.bcprenatalscreening.ca](http://www.bcprenatalscreening.ca)

如有疑問或需要更多資訊，請向醫護人員查詢。  
您還想知道什麼？

“卑詩省產前基因篩查計劃 (BC Prenatal Genetic Screening Program)”是省衛生服務局 (PHSA) 內的卑詩圍產期服務 (Perinatal Services BC) 的其中一部分。“卑詩省產前基因篩查計劃”在省內多處設施進行。最初血液抽樣會在卑詩兒童及婦女健康中心 (Children’s and Women’s Health Centre of BC) 的化驗室進行分析，但如需要做進一步的診斷性檢查，則會在卑詩省其他設施進行。產前基因篩查的資料無論在哪裏收集，都會交給“卑詩省產前基因篩查計劃”，並且連同收到的其他資料，用來提供更安全、更準確的檢查，量度結果，以及評估和傳遞新的證據/知識。

### 我們致力保障個人資料的私隱

選擇做產前基因篩查的孕婦一定要知道，“卑詩省產前基因篩查計劃”只會依據《卑詩資訊自由及私隱保障法》(BC Freedom of Information and Protection of Privacy Act)第26 (c)、33 及 35 條的授權，其他法例的授權，以及 PHSA 的私隱和保密政策，來收集、使用和披露個人資料。我們尊重您享有個人私隱的權利，並會採取一切合理措施，確保個人資料得到保密、只用於上述的用途及因應有關用途而作進一步披露、以及妥善存放。用這些資料撰寫而成的報告，均以簡要的方式顯示，並且不會包括姓名或其他可以辨識身分的資料。如對自己的個人資料的收集、使用或披露有任何疑問，請聯絡卑詩圍產期服務 (PSBC) 的私隱顧問 (Privacy Advisor)，電話：(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 Traditional]