筛查结果呈阳性

这意味着什么以及我现在应做什么?

BC Prenatal Genetic Screening Program

Perinatal Services BC
Provincial Health Services Authority

您已经得知您的产前基因筛查结果是"筛查呈阳性"。这种筛查是要找出胎儿患有唐氏综合症(Downsyndrome)、18号三染色体症(trisomy 18)或开放性神经管缺损(open neural tube defect)的机率。

"筛查呈阳性"的结果意味着什么?

这种结果并不表示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。事实上,大部分得到这种结果的孕妇/个人所怀的胎儿并未患有这些病症的其中一种。这种结果意味着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高,以至于要做进一步的检查,以便确定胎儿是否患有这三种病症的其中一种。

作为您的筛查结果的一部分,您已获得一个数字,这个数字估计您的孩子有多大机率患有接受筛查的病症之一。

以下是筛查结果呈阳性的例子:

患有唐氏综合症的*机率*是1:100,换句话说就是:

- 您的孩子会患有唐氏综合症的机率是1%,**或者**
- 您的孩子不会患有唐氏综合症的机率是99%,**或者**
- 如果100个孕妇/个人有同样的结果,她们其中一人的胎儿会患有唐氏综合症,而其他99人的胎儿就不会。

根据您的筛查结果,您在以下病症的筛查得出呈阳性的结果:
(According to your screen result, you screened positive for:)

_____

您的孩子会患有这种病症的机率是:
(The chance your baby has this condition is:)

1: _____, 即是 _____%
(1 in _____ which is _____%)

现在怎么办?

医护人员可能需要确定您已怀孕多长时间。必须确定用于产前筛查结果的妊娠期计算是正确的,这一点很重要。

*如果您的开放性神经管缺损的筛查结果呈阳性,*您的医疗服务提供者将首先安排一次详细的超声检查,然后根据该超声扫描是否检测到异常情况来安排必要的后续检查。

*如果您的唐氏综合症或18号三染色体症的筛查结果呈阳性,*您将获得另一种称为NIPT(即产前无创DNA筛查)的验血检查。您也可以选择进行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机率等级。

什么是产前无创DNA筛查 (NIPT)?

这是一种诊断胎儿是否患有唐氏综合症和18号三染色体症的筛查检验,透过验血来进行,准确性比SIPS/IPS/Quad高。它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,而假阳性结果非常少。NIPT将为您提供有关怀上患有唐氏综合症或18号三染色体症的孩子的新的机率评估(非常低或非常高)。如果机率非常低,就不会建议做进一步的检查。如果机率非常高,就会需要做羊膜穿刺来确定结果。NIPT可于10天内得出结果。SIPS/IPS/Quad筛查结果呈阳性的孕妇/个人,做NIPT的费用由医疗保健计划(MSP)支付。

什么是羊膜穿刺?

这是一种诊断性检查,可让您确切知道胎儿是否患有唐氏综合症或18号三染色体症。它的做法是将一根十分细小的针刺入您的腹部,从胎儿周围抽出几茶匙的羊水。这根针由超声波引导,所以不会触及胎儿。通过对羊水样本中的胎儿细胞进行化验,以找出胎儿是否患有唐氏综合症或18号三染色体症。因筛查结果呈阳性而要做的羊膜穿刺的,可于3天内得到结果。

羊膜穿刺会导致流产的机率是1:200(0.5%)。换言之,假如有200个孕妇/个人做羊膜穿刺,其中一个可能会因此而流产。

我是否应该做额外的检查?

这是您的选择。并非每个筛查结果呈阳性的孕妇/个人都想做额外的检查。考虑一下这些问题,以帮助您拿定主意。

- 我认为自己的筛查结果所显示的机率是高还是低?
- 我是否想在孩子出生前就知道孩子是否患有唐氏综合症或18号三染色体症?
- 如果我得知孩子患有唐氏综合症或18号三染色体症,我会如何处理这些信息?我会终止怀孕吗?我会继续怀孕吗?我是否会用这些信息来为养育有特殊需要的孩子作好准备?我是否会为孩子作领养安排?
- 如果我没有做额外的检查,在妊娠期的余下时间我会不会感到过度担忧?

如果我想要额外的检查并且我可以选择NIPT或羊膜穿刺,那么我应该选择进行哪个检查?

这是您的选择。考虑一下这两个问题以便帮助您拿定主意。

- 如果我的NIPT结果显示胎儿患有唐氏综合症和18号三染色体症的机率非常低,我就会放心吗?
- 我是否需要有100%准确的结果(羊膜穿刺及诊断性检查),即使这意味着要冒1:200的流产风险?

如果羊膜穿刺或详细的超声波检查显示胎儿患有这些病症的其中一种会怎样?

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。

请将此单张带回家阅读,考虑一下并和您的伴侣及家人商讨。

www.bcprenatalscreening.ca

April 2026