篩查結果呈陽性

這意味著什麼以及我現在要怎樣做？

BC Prenatal Genetic Screening Program

Perinatal Services BC
Provincial Health Services Authority

您已經得悉，您的產前基因篩查結果是“篩查呈陽性”。這種篩查是要找出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。

“篩查呈陽性”的結果是什麼意思？

這種結果並不表示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。事實上，大部分得到這種結果的婦女/人士所懷的胎兒並未患有這些病症的其中一種。這種結果意味了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率是高至要做進一步的檢查，以確定胎兒是否患有這三種病症的其中一種。

作為您的篩查結果的一部分，您獲給予一個數字，這個數字估計您的孩子有多大機會患有接受篩查的病症的其中一種。

以下是篩查結果呈陽性的例子：

患有唐氏綜合症的機會率是1:100，換句話說：

- 您的孩子會患有唐氏綜合症的機會率是1%，**或者**
- 您的孩子不會患有唐氏綜合症的機會率是99%，**或者**
- 假如100個婦女/人士有同樣的結果，她們其中一個

根據您的篩查結果，您在以下病症的篩查得出呈陽性的結果：
(According to your screen result, you screened positive for:)

_____

您的孩子會患有這種病症的機會率是：
(The chance your baby has this condition is:)
1: _____，即是 _____%
(1 in _____ which is _____%)

現在怎麼辦？

醫護人員可能需要確定您已懷孕多長時間。必須確定用於產前篩查結果的懷孕期之計算是正確的，這一點很重要。

如果您的開放性神經管缺損的篩查結果呈陽性，醫護人員將首先安排一次詳細的超聲波檢查，然後再安排必要的覆診，視乎超聲波掃描是否測出異常情況而定。

*如果您的唐氏綜合症或18號染色體三體綜合症的篩查結果呈陽性，*您將獲提供另一次稱為NIPT（代表產前游離細胞DNA篩查）的驗血。您也可選擇羊膜穿刺，視乎您的陽性篩查結果所顯示的機會率程度而定。

何謂產前游離細胞DNA篩查（NIPT）？

這是一種診斷胎兒是否患有唐氏綜合症和18號染色體三體綜合症的篩查檢驗，透過驗血來進行，準確性比SIPS/IPS/Quad高。它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，而假陽性結果非常少。NIPT會為您提供一個新數字，顯示懷上患有唐氏綜合症或18號染色體三體綜合症的孩子的機會率（非常低或非常高）。如果機會非常低，就不會建議做進一步的檢查。如果機會率非常高，就會需要做羊膜穿刺，來確定結果。NIPT可於10內得出結果。SIPS/IPS/Quad篩查結果呈陽性的婦女/人士，做NIPT的費用由醫療保健計劃（MSP）支付。

何謂羊膜穿刺？

這是一種診斷性檢查，可讓您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。它的做法是將一根十分細小的針刺入您的腹部，從胎兒周圍抽出幾茶匙的羊水。這根針由超聲波引導，所以不會觸及胎兒。通過對羊水樣本中的胎兒細胞進行化驗，以找出胎兒是否患有唐氏綜合症或18號染色體三體綜合症。因篩查結果呈陽性而要做的羊膜穿刺，可於3天內得出結果。

羊膜穿刺會導致流產的機會率是1:200（0.5%）。換言之，假如有200個婦女/人士做羊膜穿刺，其中一個會因此而流產。

我應否做額外的檢查？

這是您的選擇。並非每個篩查結果呈陽性的婦女/人士都想做額外的檢查。考慮一下這些問題，以幫助您拿定主意。

- 我認為自己的篩查結果所顯示的機會率是高還是低？
- 我是否想在孩子出生前就知道孩子是否患有唐氏綜合症或18號染色體三體綜合症？
- 如果我發覺孩子患有唐氏綜合症或18號染色體三體綜合症，我會如何運用這些資料？我會終止懷孕嗎？我會繼續懷孕嗎？我會否用這些資料來為養育有特殊需要的孩子作好準備？我會否為孩子作領養安排？
- 如果我沒有做額外的檢查，在懷孕期的餘下時間我會不會感到過度擔憂？

如果我想做額外的檢查，並可選擇NIPT或羊膜穿刺，我應該做哪一種？

這是您的選擇。考慮一下這兩個問題，以幫助您拿定主意。

- 如果我的NIPT結果顯示胎兒患有唐氏綜合症和18號染色體三體綜合症的機會率非常低，我可以放心嗎？
- 我是否需要有100%準確的結果（羊膜穿刺及診斷性檢查），即使這意味了要冒1:200的流產風險？

如果羊膜穿刺或詳細的超聲波檢查顯示胎兒患有這些病症的其中一種，怎麼辦？

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。

請將此單張帶回家閱讀，考慮一下及同伴侶和家人商量。

www.bcprenatalscreening.ca

April 2026