

产前 基因 筛查

做决定

这本宣传册介绍了安大略省常见的几种产前基因筛查类型。这并不能取代与您的医疗保健从业者交谈，讨论筛查的意义，并做出适合您的正确决定。



关键事实

在阅读本宣传册时，有一点很重要，即要了解产前基因筛查只能让您知道婴儿罹患某些遗传疾病几率的高低，然后您可以考虑采取进一步检测来加以确定。产前基因筛查并不能告知您宝宝是否一定患有某种遗传疾病。



- ▶ 产前基因筛查重点检测宝宝罹患18-三体综合征（爱德华氏综合征，Edwards syndrome）或21-三体综合征（唐氏综合征，Down syndrome）的几率，这两种遗传疾病会导致智力障碍和健康问题。
- ▶ 接受筛查不会对妊娠产生任何风险，因为检测是通过超声和血液检查进行的。
- ▶ 产前基因筛查对安大略省所有孕妇开放；是否接受筛查是您的选择。
- ▶ 任何人的婴儿都可能罹患18-三体综合征或21-三体综合征（即使他们家族中没有其他人患有此类疾病）。孕妇年龄越大，婴儿罹患此类疾病的几率就越大。

什么是 18-三体综合征和 21-三体综合征？

18-三体综合征和 21-三体综合征皆属于遗传变异，通常发生在胎儿受孕前的卵子或精子中。在大多数 18-三体综合征的病例中，婴儿携带三条 18 号染色体拷贝，而不是通常情况的两条。在 21-三体综合征中，额外复制拷贝的是 21 号染色体。

18-三体综合征 (爱德华氏综合征)

18-三体综合征影响身体不同部位的发育，许多 18-三体综合征婴儿在出生前便夭折了；大多数生出的婴儿会在一年内死亡。那些活产婴儿通常存在严重的健康和智力问题。少数患有 18-三体综合征的婴儿能活过第一年，且需要大量的照护。

21-三体综合征 (唐氏综合征)

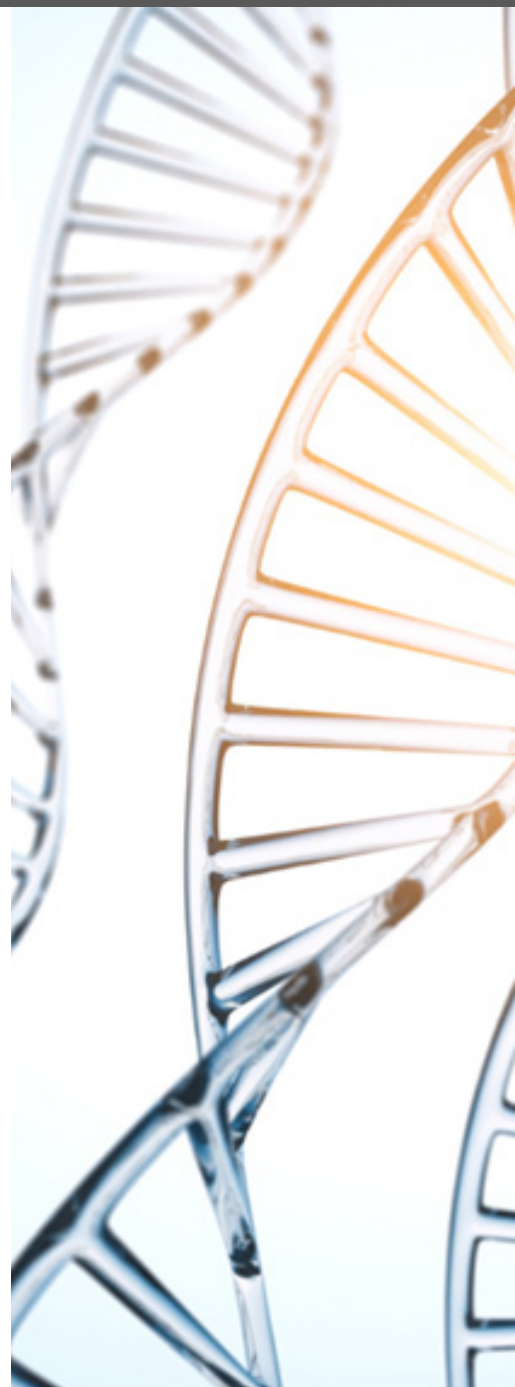
每个 21-三体综合征患者都是独特的，有他们自身的优点和面对的挑战，但他们都存在一定程度的智力障碍，这意味着大多数患者在学习方面需要花费更长时间。随着年龄增长，罹患 21-三体综合征的人士可能需要个人护理和日常事务方面的支持。所需要的支持程度因人而异。

罹患 21-三体综合征的人士更容易出现某些健康问题，包括：

- 心脏缺陷
- 视力和听力问题
- 进食和消化问题
- 睡眠问题
- 晚年的阿尔茨海默病

部分 21-三体综合征的患者不存在这些健康问题，而其他人则有多种健康问题。治疗和支持可以帮助罹患 21-三体综合征的人士，但尚无治愈方法。

罹患 21-三体综合征的人士通常能活到 60 多岁，现在大多数人比以往更能独立生活。许多患有 21-三体综合征的成年人过着充实的生活，能够上学、工作并参与社区生活。



产前遗传筛查对我是否合适？

决定是否进行产前基因筛查，这取决于您自己，没有对错之分。考虑下述问题可能有助于您做出决定。

▶ 您想了解宝宝是否有较高的几率罹患遗传疾病，而这些疾病会影响宝宝的健康和发育？

许多（但不是全部的）父母想知道婴儿罹患 18 或 21 三体综合症的几率。部分父母想了解宝宝是否具有较高几率罹患某种遗传疾病，以便他们能决定下一步该怎么做，而其他父母则希望能确认患病几率较低，从而可以放心。部分父母担心结果会是假阳性（即筛查提示宝宝罹患遗传疾病的几率较高，但事实上宝宝不患有该遗传病）这种情况较常发生在本文描述的两种筛查中：增强型孕早期筛查和孕中期筛查。

▶ 如果筛查结果提示 18-三体综合征或 21-三体综合征的几率较高，您是否会做进一步的诊断检测？

诊断 18 和 21-三体综合征（绒毛膜取样和羊水穿刺）的检查有较小的风险会导致流产，但这是确定婴儿是否罹患这两种疾病的唯一方法。

▶ 对继续或是终止罹患 18 或 21-三体综合症胎儿的妊娠，您有何看法？

您需要根据您的生活情况、价值观和信仰做出适合您的决定。与您的医疗保健从业者、家人、朋友或咨询师交谈，了解进一步的检测可能有助于您作出选择。

▶ 了解此类遗传疾病中的一种是否有助于您为应对疾病做好准备？

部分继续妊娠的人士会发现，要了解更多关于 18 或 21-三体综合症以及当地可供利用的资源，或为宝宝制定收养计划，有额外的时间是很有帮助的。

▶ 筛查结果对您的妊娠护理意味着什么？

产前基因筛查可能会导致更多的产前护理和监测。即使您没有进行后续的诊断检测，但存在遗传疾病或其他相关问题的迹象，您的护理也可能会改变。

我的选择是什么？

如果您决定进行 18 和 21-三体综合症的产前基因筛查，您的医疗保健从业者会帮助您安排检查。



可提供的筛查检测

01

增强型孕早期筛查(eFTS)

这一筛查由安大略省医疗保险计划 (OHIP) 支付费用，适用于怀孕 11 周 2 天至 13 周 3 天的孕妇。该筛查包括一种特殊的超声检查，称为 11-14 周 (颈项透明度) 超声波和血液检测，可以发现大多数 (但不是全部的) 18 和 21-三体综合症的妊娠。

02

孕中期筛查(STS)

同样也是由 OHIP 支付费用。如果您的医疗保健从业者不提供 eFTS，或者 eFTS 不适用于您，则可选择做 STS。STS 是在怀孕 14 周到 20 周 6 天时做的，通过血液检测完成。与 eFTS 一样，它可以发现大多数 (但不是全部的) 18 和 21-三体综合症的妊娠。

03

无创产前检测 (NIPT)

同样也是一种血液检测，根据不同实验室的情况，NIPT 可以在怀孕 9 周或 10 周后的任何时间进行。与上述筛查相比，它可以发现更多的 18 和 21-三体综合症妊娠。NIPT 还可以筛查一种称为 13-三体综合症的遗传疾病。

如果您符合我们网站上的资助标准之一，NIPT 将由 OHIP 出资，资助标准包括：

- 您在预产期时年满 40 岁。
- 既往曾有过 18、21 或 13-三体综合症的妊娠史。
- 为双胞胎妊娠。

如果您不符合资助标准但仍想接受 NIPT 检测，可以自费。您的医疗保健从业者仍需要为您安排检查。

如果选择 NIPT，您不需要进行增强型孕早期或孕中期筛查，但仍建议您在怀孕 11-14 周时接受超声检查(不含血液检测)，以便了解更多关于婴儿健康情况的信息。

我的筛查结果意味着什么？

增强型孕早期筛查 (eFTS) 和孕中期筛查 (STS) 检测结果

检测结果将在血液检测后的 5 个工作日内发送给您的医疗保健从业者。筛查结果将会显示您的宝宝罹患 18 或 21 三体综合征几率的高 (“筛查阳性”) 或低 (“筛查阴性”)。

▶ 筛查阴性

大多数人得到的是阴性结果，显示婴儿罹患 18 或 21-三体综合征的几率较低。阴性结果并不意味着婴儿完全不存在罹患这些疾病的几率，只是表示几率较低。您的医疗保健从业者对您怀孕的照护方式可能不会发生改变。

▶ 筛查阳性

阳性结果意味着婴儿罹患 18 或 21-三体综合征的几率较高，并不是一定会得病。实际上，大多数阳性结果的人士产下的婴儿并没有罹患这些疾病。为了更加确定，您可能要进行另一项筛查检测，即更准确的 NIPT 检测，如果 eFTS 或 STS 呈阳性，NIPT 的费用则由 OHIP 支付。

另一选择是进行诊断检测，可进行绒毛膜取样 (CVS)，需检查胎盘组织样本；或羊水穿刺 (Amniocentesis)，需检查羊水。这两种方法都可以确定您的宝宝是否有染色体变异 (但这两种方法都会带来很小的流产风险)。您也可以选择不再进行任何检测。

无创产前检测 (NIPT) 结果

大约需要 10 个工作日获得 NIPT 结果, 报告将显示“高风险”或“低风险”。与其他两项筛查一样, 检测结果并不能确定婴儿是否患有遗传病, 但这种筛查较为准确。大多数检测结果为“高风险”的人士所怀胎儿患有 18、21 或 13-三体综合征, 但您仍然需要进行绒毛膜取样或羊膜穿刺术来予以确定。您可能要与遗传专科医生探讨关于您的“高风险”结果以及更多的检测方案。

无结果

有时, NIPT 无法给出结果。另外两项筛查极少发生这种情况。NIPT 检测失败, 这并不意味着婴儿患有遗传疾病。您可能需要进行 NIPT 重检。其他方案包括使用其他筛查、超声或诊断检测 (绒毛膜取样或羊水穿刺)。

注意: “筛查阳性”、“筛查阴性”、“高风险”和“低风险”等术语是安大略省实验室报告中使用的术语。



有更多的问题? 我们随时为您提供协助

请访问我们的网站, 了解更多有关产前筛查的信息。
请通过电话或电子邮件联系我们的认证遗传咨询师。

联系信息



PrenatalScreeningOntario.ca



1-833-351-6490 (免费电话) / 613-737-2281



PSO@BORNOntario.ca

