

妊娠期间唐氏综合症的筛查

此宣传页解释了妊娠期间我们可为胎儿提供的唐氏综合症检查。被确诊胎儿有较高唐氏综合症感染几率的妇女可参加诊断检测。此项检测被称为羊水穿刺术。您可选择是否进行该项检测。

唐氏综合症是什么？

唐氏综合症是一种由超数染色体引起的遗传疾病。正常人的染色体是 46 条，而患有唐氏综合症的人的染色体是 47 条。

患有唐氏综合症的人的发病方式各有不同。但所有患者都存在某种学习功能障碍。对某些患者而言可能症状较为轻微，但对其他患者则可能较为严重。大多数成年患者几乎可以独立生活，但某些患者则需要更多亲友的照顾。某些患者可能同时患有其他诸如心脏病等疾病。这些疾病大多能被治愈。

我的孩子患唐氏综合症的可能性有多大？

大概每 500 名胎儿中会有 1 名患有唐氏综合症。通常不会在家族内遗传。所有妇女均有可能孕育患有唐氏综合症的胎儿。患病几率随年龄的增长而升高，但是年轻产妇同样可能孕育唐氏综合征患儿。基于此种原因，对各年龄层的妇女都要进行筛查。

筛查结果会告诉您该次妊娠中胎儿患唐氏综合症的可能性有多大。

我能从筛查结果中得到什么信息？

针对唐氏综合症的筛查有很多种。但尚无任何一种筛查方法能完全确定胎儿是否患有唐氏综合症。他们能帮你了解胎儿患唐氏综合症的可能性有多大。

筛查无法彻底查出所有唐氏综合症患儿。每 10 名患儿平均仅有 7 名能通过筛查发现。这也就是说每 10 名患儿中有 3 名会被遗漏。

进行唐氏综合症筛查是否存在任何风险？

筛查是一项简单的血液检测。它仅有的风险和其他任何血液检测等同。

进行唐氏综合症筛查有什么好处？

假设您的胎儿不幸患有唐氏综合症，您可以决定是否继续妊娠。

进行唐氏综合症筛查有什么坏处？

筛查可能会让您焦虑不安，尤其当检测结果显示您胎儿的患病概率较高时。如果检测结果为 1/2 至 1/150 之间，我们将其描述为发病率较高，并需要进一步检查确定胎儿是否患有唐氏综合症。因为诊断检测可能引起流产，所以许多妇女很难抉择。因为难于抉择，一些妇女可能情愿当初没有进行筛查。

我是否需要进行唐氏综合症的相关检查？

您需要自己决定是否进行该项检测。一些妇女想要知道他们的胎儿是否患有唐氏综合症，另一些则不想。威尔士所有的医院都提供唐氏综合症筛查，但是做与不做的决定权在您手中。您可与您的助产士对此进行商讨。不论您最终作何决定，他们都会给予您支持。

我将进行何种筛查？

您需要在血液检查之前先进行超声波扫描检测。血液检测可在妊娠第 15 周至第 18 周期间进行。

威尔士地区不提供双胞胎或多胞胎的筛查服务。

妊娠 18 周后通常不进行筛查。如果您在妊娠 18 周后想进行此项筛查，则需要与您的助产士或院方医生（产科医生）进行商讨。

我在哪里可以进行这项检测？

您的助产士将告诉您在哪里能够进行这项检测。

检测结果

一般您会在两周内得到血液检测的结果。

对我的检测结果是否保密？

NHS 负责所有检测结果的存档和保密工作。医院的政策视查询您检测结果的人数而不

我将如何获得我的筛查结果？

您的助产士将告诉您以何种方式在何时能够得到检测结果。无论患病的可能性高低与否您都会得到检查结果。

如果我的检测结果为“可能性较低”会怎么样？

如果检测结果显示您胎儿患唐氏综合症的可能性较低，则不会安排进一步的检查。请记住，可能性较低并不代表您的胎儿不会患上唐氏综合症。

如果我的检测结果为“可能性较高”会怎么样？

如果您的检测结果显示您的胎儿患唐氏综合症的可能性较高（介于 1/2 和 1/150 之间），将会安排您与助产士或医生面谈。他们会向您解释检测结果，您也可与他们共同商讨是否想做诊断检测。您需要事先了解，在诊断检测结束后，您可能会面对一些困难的选择。

注意：分母数字越小，可能性则越大。例如，1/80 比 1/400 的可能性更大。

有 3% 到 5% 做过筛查的妇女（每 100 人中有 3 到 5 人）得到的结果是患唐氏综合症的可能性较高。

威尔士 NHS 提供的血液检测结果是受到监控的。

一些妇女会私下自费进行唐氏综合症的筛查。NHS 不对私人诊所进行的筛查进行监控。也就是说您的助产士将无法获得在任何一家私人诊所进行的筛查的质量与准确度信息。相较 NHS 的检查，私人进行的检测将无法告知您胎儿是否患有唐氏综合症。

唐氏综合症的诊断检测

诊断检测是什么？

如果您的胎儿患唐氏综合症的可能性较高，将会安排您参加诊断检测。

如果您已做了筛查，请参阅此宣传页中我们为您提供的一些关于诊断检测的基本信息。

羊水穿刺术是什么？

羊水穿刺术是一种从子宫内胎儿的体周抽取 15 至 20 毫升（相当于 3-4 茶匙）羊水

在您妊娠 15 周后可进行该项检查。

羊水穿刺术存在一定的风险。每 100 名孕妇中会有 1 名 (1%) 因此流产。

我能从诊断检测中知道些什么？

检测结果会告诉您胎儿是否患有唐氏综合症。如果您的孩子患有唐氏综合症，你可以选择要这个孩子或者终止妊娠。

如果您实施了羊水穿刺术，染色体检测不但能发现唐氏综合症，还能够发现其他染色体异常，我们均会一一向您解释。

更多信息

您可向您的助产士获取关于唐氏综合症的更多信息，可浏览 www.antenatalscreening.org

产前检测结果与选择 (ARC)

73 Charlotte Street
London
W1T 4PN
热线服务电话：020 7631 0285
电子邮件：info@arc-uk.org
网址：www.arc-uk.org

唐氏综合症协会 (DSA)

Langdon Down Centre
2a Langdon Park
Teddington
TW11 9PS
电话：0845 230 0372
传真：0845 230 0373
电子邮件：info@downs-syndrome.org.uk
网址：www.downs-syndrome.org.uk

© Copyright 2010 威尔士卫生服务部版权所有。未经著作权人许可不得全部或部分进行复制。

www.antenatalscreening.org

2010 年 4 月

DS 第九版