

為什麼結果為篩查陰性的婦女有時會生育唐氏綜合症或開放性神經管缺陷患兒？

婦女生出發生這些異常之一的嬰兒並不常見，對於結果為篩查陰性的婦女來說就更加少見，但這種情況有時確實會發生。這是因為，篩查檢測無法將患病妊娠與正常妊娠完全區分開。不管風險有多大，我們都不能排除嬰兒患有唐氏綜合症或開放性神經管缺陷的可能性。

唐氏綜合症篩查陽性結果意味著什麼？

「篩查陽性」結果表示您屬於懷唐氏綜合症患兒的高風險組。如果您的結果屬於此組，我們將為您提供遺傳學諮詢，並可以選擇進行絨毛取樣或羊膜穿刺等診斷檢測。

如果妊娠早期唐氏綜合症的風險值為 1/200 或更高，或者妊娠中期唐氏綜合症風險值為 1/270 或更高，結果即為「篩查陽性」。多數結果為篩查陽性的婦女並未發生唐氏綜合症妊娠。例如，在 20 名唐氏綜合症結果為篩查陽性的婦女中，只有 1 名婦女會真正出現唐氏綜合症妊娠。

開放性神經管缺陷篩查陽性結果意味著什麼？

「篩查陽性」結果表示您處於懷有開放性神經管缺陷患兒的高風險組。如果您的結果屬於此組，我們會為您提供遺傳學諮詢並在妊娠第 18 至 20 週內對您進行一次超聲波掃描檢查，也可能進行羊膜穿刺。這種檢查由您的醫生或院方安排。

什麼是絨毛取樣 (CVS)？

如果您在早期的檢測結果為篩查陽性，則可能進行一次絨毛取樣檢查。絨毛取樣是一種抽取少量胎盤物質的診斷方法，這種胎盤物質通常是獲得胎兒遺傳物質的極好來源。此項檢測在妊娠 10 週和 12 週之間經宮頸或經腹部進行，但在妊娠 12 週之後，只能經腹部進行。絨毛取樣檢查會伴有一些小的風險。不到 1% 的婦女可能會因絨毛取樣而發生流產。檢測結果通常可在 5 到 7 天內獲得，對唐氏綜合症等染色體異常的檢出率高於 99%。對開放性神經管缺陷的後續評估仍需進行。

什麼是羊膜穿刺？

羊膜穿刺通常在妊娠第 15 週和 20 週之間進行，檢查時醫生將提取一份發育中胎兒周圍羊水的樣品。該樣品隨後被送到實驗室進行檢測。此液體樣品可用於診斷唐氏綜合症和 18 三體綜合症等染色體問題，以及脊柱裂這樣的開放性神經管缺陷。羊膜穿刺是一種入侵性過程，意味著伴有較小的流產風險（小於 1 比 200）。得出唐氏綜合症和 18 三體綜合症檢測結果需要大約 7-14 天。得出開放性脊柱裂檢測結果需要大約 2-5 天。

沒有任何檢測可以保證您的寶寶不會患有出生缺陷，但如果羊膜穿刺的結果為陰性，就幾乎肯定可以排除唐氏綜合症和/或其他染色體異常的可能性。

風險評估有什麼好處？

該檢測可為您和您的保健醫生提供有關您的妊娠情況以及發育中胎兒情況的重要資訊。如果發現您的寶寶有嚴重的出生缺陷，您可以就您孩子在身體以及智力發育可能受到何種影響獲得專業建議。您可能想與遺傳諮詢醫師或其他保健醫生討論有出生缺陷的孩子的個體能力和發展潛力等問題。您的保健醫生還會與您商討其他選擇，如領養和終止妊娠等。有關其他資訊和支援，請諮詢當地的唐氏綜合症社團和脊柱裂協會等機構。

有關其他資訊和支援，請諮詢如下所列的團體和當地組織：

March of Dimes www.marchofdimes.com
美國唐氏綜合症社團 (National Down Syndrome Society) www.ndss.org
美國唐氏綜合症協會 (National Association for Down Syndrome) www.nads.org
Smith-Lemli-Opitz 綜合症 www.smithlemliopitz.org
脊柱裂協會 (Spina Bifida Association) www.sbaa.org
18 三體綜合症 www.trisomy.org

修正順序檢測知情同意書

我已閱讀並理解了本冊中有關修正順序檢測篩查的資訊。

同意，我要進行修正順序檢測。

不同意，我不想進行修正順序檢測。

患者姓名：_____

患者簽字：_____

日期：_____

重要資訊：請在患者檔案中保留副本



174 Mineola Boulevard • Suite 1

Mineola, New York 11501

電話：516-248-0036

傳真：516-248-4436

testing@lenetix.com

本冊中包含的資訊並非意在代替個人醫療建議。具體情況，請務必親自向您的保健醫生諮詢。

www.lenetix.com

版權所有 2007
保留所有權利。

LENETIX® Medical Screening Laboratory, Inc.

修正順序

患者須知

唐氏綜合症、
開放性神經管缺陷
和 綜合症的
早、中期
風險評估

第二階段最終結果報告

第一階段結果報告和

10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20

修正順序檢測 風險評估

修正順序檢測包括哪些項目？

修正順序檢測分兩個階段進行。第一階段最好在妊娠第 12 週進行，但在妊娠第 11 週和第 13 週之間任何時候進行均可。第二階段檢測最好在妊娠第 16 週至第 18 週進行，但可以提前到最早第 15 週或延後到不遲於第 22 週。

第一階段包括：

進行一次超聲波掃描檢查，以便透過胎兒的頂臀長度 (CRL) 精確確定妊娠胎齡。

抽取血樣以測量妊娠相關血漿蛋白 A (PAPP-A) 的濃度和人絨毛膜促性腺激素總量 (hCG 總量)。

在妊娠 11 週 0 天和 13 週零 6 天之間進行一次頸部半透明層 (NT) 測量。

在第一階段評估之後，分出兩個風險組。

1. 高風險：我們會為風險值為 1/200 或更高的患者提供遺傳學諮詢，並可選擇進行絨毛取樣或羊膜穿刺等入侵性診斷檢測。（請參見「唐氏綜合症篩查陽性結果意味著什麼？」）

2. 其餘患者將進入第二階段檢測。

第二階段包括：

抽取第二份血樣以測量四種不同標記物的濃度：

甲胎蛋白 (AFP)
游離雌三醇 (uE3)
抑制素 A
人絨毛膜促性腺激素總量 (hCG 總量)

將 NT 測量結果、樣本中五種標記物濃度與您的年齡相結合，評估您發生唐氏綜合症妊娠的風險。

在唐氏綜合症妊娠中，PAPP-A、AFP 和 uE3 的濃度趨於下降，而頸部半透明層測量值、抑制素和 hCG 總量趨於比正常妊娠偏高。第二份血樣中 AFP 的濃度也用於確定開放性脊柱裂、無腦畸形或嬰兒腹壁異常開裂的風險是否較高。

什麼是風險？

風險就是某事件發生的可能性。例如，1/100 的唐氏綜合症風險表示如果 100 名婦女具有這種檢測結果，我們就可以認為其中有 1 名婦女會生育唐氏綜合症患兒，而 99 名婦女則不會。這相當於嬰兒患唐氏綜合症的可能性為 1%，不會患上這種病的可能性是 99%。

什麼是唐氏綜合症？

唐氏綜合症 (Down syndrome) 是由發育中胎兒的細胞中一條多餘的 21 號染色體導致的。在未經篩選的人群中，每 700 個嬰兒中約有 1 個 (1.4%) 先天患有唐氏綜合症。唐氏綜合症通常不是透過遺傳獲得的，因此即使家庭中沒有唐氏綜合症病史，嬰兒也可能患病。

唐氏綜合症是嚴重智力障礙最常見的原因，常伴有心臟病或視覺和聽覺困難等身體問題。嬰兒出生之前，無法對障礙程度進行評估。大約 9/10 的唐氏綜合症患兒會活過第一年，而其中有近一半會活到 60 歲。

什麼是開放性神經管缺陷 (ONTD)？

兩種主要的開放性神經管缺陷 (ONTD) 是開放性脊柱裂和無腦畸形。

開放性脊柱裂患兒的脊柱上有一個開裂，可導致控制下身的神經受損。這會導致下肢虛弱無力和癱瘓，有時還會引發腸和膀胱病症。患兒還更可能發生腦部積液（稱為腦水腫），這可以透過外科手術治療，但可能導致智力障礙。

患有無腦畸形的嬰兒大部分顱骨缺損，而且腦發育不良。這些嬰兒總是在出生前或出生後不久死亡。脊柱裂患兒中約有 1/5 的脊柱開裂被皮膚或厚組織蓋住。這種情況稱為閉合性脊柱裂，無法透過血液檢測查出。這種情況通常沒有開放性脊柱裂那麼嚴重。

可以檢測出其他異常嗎？

是的。可以對另外兩種疾病的風險進行評估。其中一個是 18 三體綜合症，這是一種很少見、但通常又十分致命的疾病，它是由發育中胎兒細胞中存在的一條多餘的 18 號染色體導致的。18 三體綜合症的風險可使用 PAPP-A、AFP、uE3 和 hCG 總量進行評估，只有在風險較高時才會報告。第二種疾病稱為 Smith-Lemli-Opitz 綜合症 (SLOS)，這是一種由膽固醇合成過程中的一個錯誤所導致的遺傳病。Smith-Lemli-Opitz 綜合症與發育中嬰兒的許多問題有關，最重要的是智力低下和發育不良。Smith-Lemli-Opitz 綜合症 (SLOS) 的風險也可使用 AFP、uE3 和 hCG 總量進行評估，只有風險較高時才會報告。

為什麼將年齡因素考慮在內？

任何婦女都可能生育患有唐氏綜合症的嬰兒，但發生這種情況的可能性會隨著婦女年齡的增長而增大。在對唐氏綜合症妊娠的風險進行評估時，我們將年齡作為考慮因素之一。這意味著高齡婦女的檢測結果更可能屬於高風險組（篩查陽性），並要接受診斷檢測。

為什麼有些患者必須等到第二階段才能進行風險評估？

結果為高風險的患者在第一階段就被發現。風險評估對他們來說已經結束。其餘患者要進入第二階段。在此階段，增加附加標記物可幫助更有效地將患病妊娠與正常妊娠區分開，並降低漏檢唐氏綜合症的可能性。這樣還降低了需要進行羊膜穿刺等入侵性診斷檢測的可能性。

如果進行第一階段修正順序檢測的時間已經太遲會怎樣？

我們無法報告修正順序檢測的篩查結果。您可以僅基於第二階段進行一次篩查檢測 (AFP+ 四項檢測)。

如果我無法參加第二階段修正順序檢測會怎樣？

如果您不參加第二階段修正順序檢測，我們就無法報告篩查結果。我們將在您的第二次血液取樣建議日期後，兩次嘗試與您的保健醫生取得聯絡。如果我們沒有收到您的第二份血樣，則將僅基於第一階段的資訊進行唐氏綜合症風險評估。

如果您知道自己將無法參加第二次血液檢測，請與您的保健醫生商討此事。您可以僅基於第一次血液檢測和超聲波檢查來進行篩查（聯合檢測），但這種檢測不如修正順序檢測有效。

何時可以得到第二階段的結果？

通常可在擷取第二份血樣後的三個工作日內得到檢測結果。結果會送交您的醫生、助產士或保健醫生。結果將為篩查陰性或篩查陽性。「篩查陽性」結果將透過電話和傳真傳達給您的醫生、保健專家或助產士。如果您沒接到結果或有其他問題，請致電 LNETIX® ((516) 248-0036) 與遺傳諮詢醫師洽詢。

篩查陰性結果意味著什麼？

如果修正順序檢測得出的唐氏綜合症風險低於 1/270，並且 AFP 濃度小於妊娠階段正常值的 2.5 倍，結果即為篩查陰性，且不會進行診斷檢測。

雖然篩查陰性意味著您懷有唐氏綜合症或開放性神經管缺陷患兒的風險不高，但篩查陰性結果不能完全排除這些異常胎兒妊娠的可能性。

