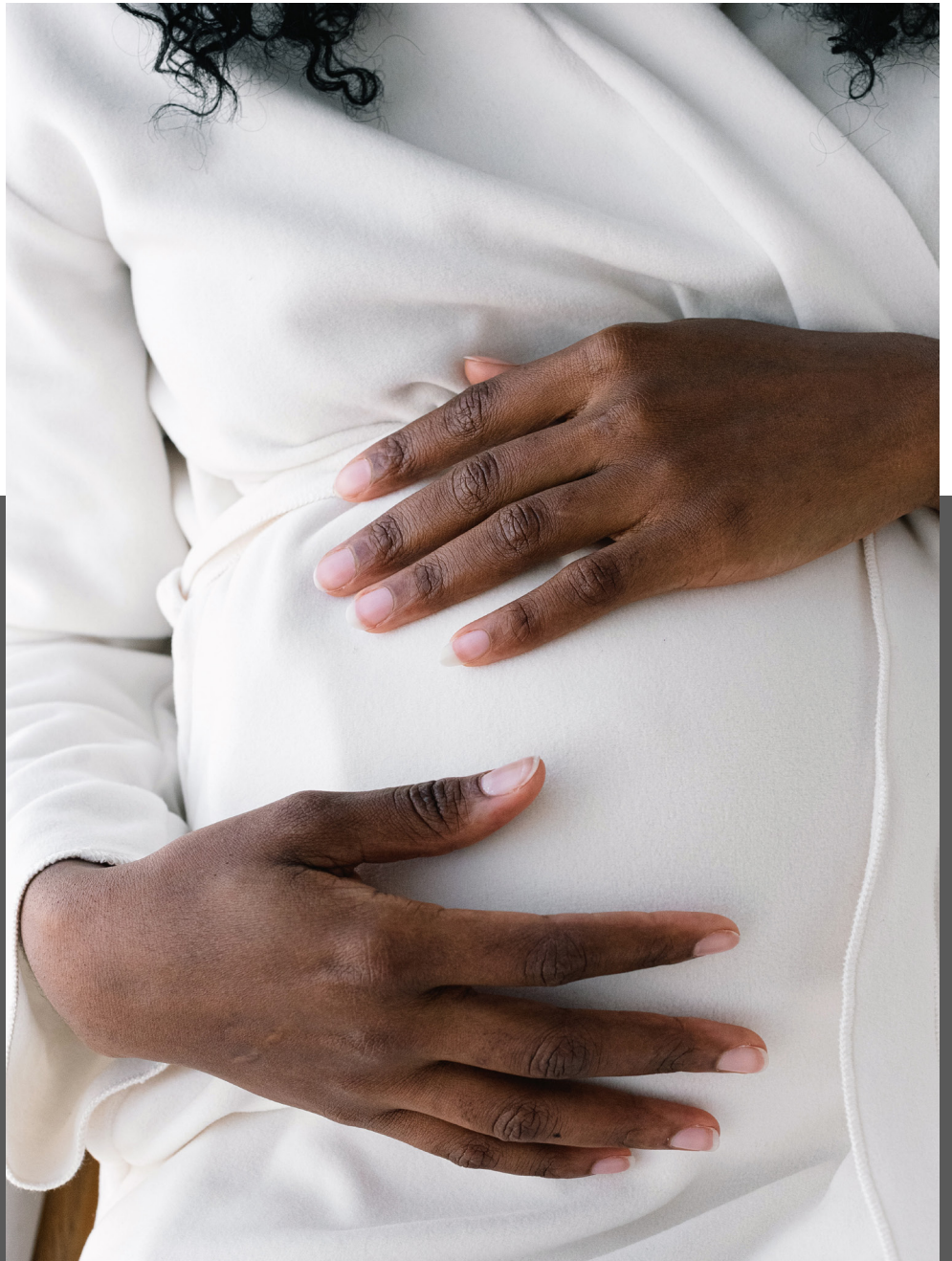


# 產前 基因 篩查

## 做決定

這本宣傳冊介紹了安大略省常見的幾種產前基因篩查類型。這並不能取代與您的醫療保健從業者交談，討論篩查的意義，並做出適合您的正確決定。



# 關鍵事實

在閱讀本宣傳冊時，有一點很重要，即要瞭解產前基因篩查只能讓您知道嬰兒罹患某些遺傳疾病機率的高低，然後您可以考慮採取進一步檢測來確定診斷。產前基因篩查並不能告知您寶寶是否一定患有某種遺傳疾病。



- ▶ 產前基因篩查重點檢測寶寶罹患18-三體綜合症（愛德華氏綜合症，Edwards syndrome）或 21-三體綜合症（唐氏綜合症，Down syndrome）的機率，這兩種遺傳疾病會導致智力障礙及健康問題。
- ▶ 接受篩查不會對妊娠產生任何風險，因為檢測是透過超聲和血液檢查進行的。
- ▶ 產前基因篩查對安大略省所有孕婦開放；是否接受篩查是您的選擇。
- ▶ 任何人的嬰兒都可能罹患 18-三體綜合症或 21-三體綜合症（即使他們家族中沒有其他人患有此類疾病）。孕婦年齡愈大，嬰兒罹患此類疾病的機率愈大。

# 什麼是 18-三體綜合症和 21-三體綜合症？

18-三體綜合症和 21-三體綜合症皆屬遺傳變異，通常發生在胎兒受孕前的卵子或精子中。在大多數 18-三體綜合症病例中，嬰兒攜帶三條 18 號染色體拷貝，而不是兩條。在 21-三體綜合症中，額外複製拷貝的是 21號染色體。

## 18-三體綜合症（愛德華氏綜合症）

18-三體綜合症影響身體不同部位的發育，許多 18-三體綜合症嬰兒在出生前便已夭折；大多數生出的嬰兒會在一年內死亡。那些活產嬰兒通常存在嚴重的健康和智力問題。少數患有 18-三體綜合症的嬰兒能活過第一年，且需要大量的照護。

## 21-三體綜合症（唐氏綜合症）

每個 21-三體綜合症患者都是獨特的，有他們自身的優點和面對的挑戰，但他們都存在一定程度的智力障礙，這意味著大多數患者在學習上需要花費更長時間。隨著年齡增長，罹患 21-三體綜合症的人士可能需要個人護理和日常事務方面的支援。所需要的支援程度因人而異。

罹患 21-三體綜合症的人士更容易出現某些健康問題，包括：

- 心臟缺陷
- 視力及聽力問題
- 進食及消化問題
- 睡眠問題
- 晚年的阿爾茨海默病

部分 21-三體綜合症的患者不存在這些健康問題，而其他人則有多種健康問題。治療和支持可以幫助罹患 21-三體綜合症的人士，但尚無治癒方法。

罹患 21-三體綜合症的人士通常能活到 60 多歲，現在大多數人比以往更能獨立生活。許多患有 21-三體綜合症的成年人過著充實的生活，能夠上學、工作並參與社區生活。



# 產前遺傳篩查對我是否合適？

決定是否進行產前基因篩查，這取決於您自己，沒有對錯之分。考慮下述問題可能有助於您做出決定。

## ▶ 您想瞭解寶寶是否有較高的機率罹患遺傳疾病，而這些疾病會影響寶寶的健康及發育？

許多父母，但不是全部，想知道嬰兒罹患 18 或 21 三體綜合症的機率。部分人士想瞭解寶寶是否具有較高機率罹患某種遺傳疾病，以便他們能決定下一步該怎麼做，而其他人士則希望能確認患病機率較低，從而可以放心。部分人士擔心他們的結果會是假陽性，即篩查提示寶寶罹患遺傳疾病的機率較高，但事實上卻非如此。這種情況較常發生在本文描述的兩種篩查中（增強型孕早期篩查和孕中期篩查）。

## ▶ 如果篩查結果提示 18-三體綜合症或 21-三體綜合症的機率較高，您是否會做進一步的診斷檢測？

診斷 18 和 21-三體綜合症（絨毛膜取樣及羊膜穿刺）的檢查有較小的風險會導致流產，但這是確定嬰兒是否罹患這兩種疾病的唯一方法。

## ▶ 對繼續或是終止罹患 18 或 21-三體綜合症胎兒的妊娠，您有何看法？

您需要根據您的生活情況、價值觀和信仰做出適合您的決定。與您的醫療保健從業者、家人、朋友或諮詢師交談，瞭解進一步的檢測可能有助於您作出選擇。

## ▶ 瞭解此類遺傳疾病中的一種是否有助於您為應對疾病做好準備？

部分繼續妊娠的人士會發現，要瞭解更多關於 18 或 21-三體綜合症以及當地可供利用的資源，或為寶寶制定收養計畫，有額外的時間是很有幫助的。

## ▶ 篩查結果對您的妊娠護理意味著什麼？

產前基因篩查可能會導致更多的產前護理和監測。即使您沒有進行後續的診斷檢測，但存在遺傳疾病或其他相關問題的跡象，您的護理也可能會改變。

# 我的選擇是什麼？

如果您決定進行 18 和 21-三體綜合症的產前基因篩查，您的醫療保健從業者會幫助您安排檢查。



## 可提供的篩查檢測

01

### 增強型孕早期篩查 (eFTS)

這一篩查由安大略省醫療保險計畫 (OHIP) 支付費用，適用於懷孕 11 周 2 天至 13 周 3 天的孕婦。該篩查包括一種特殊的超聲檢查，稱為 11-14 周 (頸項透明層) 超聲波和血液檢測，可以發現大多數 (但不是全部的) 18 和 21-三體綜合症妊娠。

02

### 孕中期篩查 (STS)

同樣也是由 OHIP 支付費用，如果不提供 eFTS 篩查，則可選擇做 STS。STS 是在懷孕 14 周到 20 周 6 天時做的，透過血液檢測完成。與 eFTS 一樣，它可以發現大多數 (但不是全部的) 18 和 21-三體綜合症妊娠。

03

### 無創產前檢測 (NIPT)

同樣也是一種血液檢測，NIPT 可以在懷孕 9 周或 10 周後的任何時間進行，具體根據實驗室的情況。它可以發現比上述篩查更多的 18 和 21-三體綜合症妊娠。NIPT 還可以篩查另一種稱為 13-三體綜合症的遺傳疾病。

如果您符合我們網站上的資助標準之一，NIPT 將由 OHIP 出資，資助標準包括：

- 您在生育時將年滿 40 歲。
- 既往曾有過 18、21 或 13-三體綜合症妊娠史。
- 為雙胎妊娠。

如果您不符合資助標準但仍想接受 NIPT 檢測，可以自費。您的醫療保健從業者仍需要為您安排檢查。

如果選擇 NIPT，您不需要進行增強型孕早期或孕中期篩查，但仍建議您在懷孕 11-14 周時接受超聲檢查(不含血液檢測)，以便瞭解更多關於嬰兒健康情況的資訊。

# 我的篩查結果意味著什麼？

## 增強型孕早期篩查 (eFTS) 及孕中期篩查 (STS) 檢測結果

檢測結果將在血液檢測後 5 個工作日內發送給您的醫療保健從業者。篩查結果將會顯示您的寶寶罹患 18 或 21 三體綜合症機率高 (「篩查陽性」) 或低 (「篩查陰性」)。

### ▶ 篩查陰性

大多數人得到的是陰性結果，顯示嬰兒罹患 18 或 21-三體綜合症的機率較低。陰性結果並不意味著嬰兒完全不存在罹患這些疾病的機率，只是表示機率較低。您的醫療保健從業者對您懷孕的照護方式可能不會發生改變。

### ▶ 篩查陽性

陽性結果意味著嬰兒罹患 18 或 21-三體綜合症的機率較高，但並不是一定會得病。實際上，大多數陽性結果的人士產下的嬰兒並沒有罹患這些疾病。為了更加確定，您可能要進行另一項篩查檢測，即更準確的 NIPT 檢測，如果 eFTS 或 STS 呈陽性，NIPT 檢測費用則由 OHIP 支付。

另一選擇是進行診斷檢測，可進行絨毛膜取樣 (CVS)，檢查胎盤組織樣本；或羊膜穿刺 (Amniocentesis)，檢查羊膜。這兩種方法都可以確定您的寶寶是否有染色體變異 (但這兩種方法都會帶來很小的流產風險)。您也可以選擇不再進行任何檢測。

## 無創產前檢測 (NIPT) 結果

---

大約需要 10 個工作日才能獲得 NIPT 結果，報告將顯示「高風險」或「低風險」。與其他兩項篩查一樣，檢測結果並不能確定嬰兒是否患有遺傳病，但這種篩查較為準確。大多數檢測結果為「高風險」的人士所懷胎兒患有 18、21 或 13-三體綜合症，但您仍然需要進行 CVS 或羊膜穿刺術來予以確定。您可能要與遺傳專科醫生探討您的「高風險」結果以及更多的檢測方案。

### 無結果

有時，NIPT 無法給出結果。另外兩項篩查極少發生這種情況。NIPT 檢測失敗，這並不意味著嬰兒患有遺傳疾病。您可能需要進行 NIPT 重檢。其他方案包括使用其他篩查、超聲或診斷檢測（絨毛膜取樣或羊膜穿刺）。

注意：「篩查陽性」、「篩查陰性」、「高風險」及「低風險」等術語是安大略省實驗室報告中使用的術語。



## 還有更多問題？我們隨時為您提供協助

---

請瀏覽我們的網站，瞭解更多有關產前篩查的資訊。

請透過電話或電子郵件聯絡我們的認證遺傳諮詢師。

### 聯絡資訊



[PrenatalScreeningOntario.ca](https://PrenatalScreeningOntario.ca)



1-833-351-6490 (免費電話) / 613-737-2281



[PSO@BORNOntario.ca](mailto:PSO@BORNOntario.ca)

---

