超聲波（聲譜圖）

超聲波會利用聲波產生胚胎的照片。如果有可見的先天性缺陷，詳盡的超聲波通常可由以偵測出來。州政府核准的產前診斷中心可提供詳盡的超聲波。超聲波也會顯示胚胎的成長時間以及是否有雙胞胎。

羊膜穿刺和絨毛膜絨毛取樣（CVS）

羊膜穿刺和 CVS 是兩種檢查胚胎細胞的不同方法。檢查這些細胞中的染色體（遺傳物質）以得知胚胎是否具有某些天先性缺陷。

羊膜穿刺通常在懷孕第 **15 至 24** 週之間進行。方法是從胚胎周圍抽取少量的液體。液體中含有胚胎的細胞和染色體。

CVS（絨毛膜絨毛取樣）和羊膜穿刺很類似，可是會較早進行，亦即在懷孕第 **10 至 14** 週之間。方法是取出一小片胎盤來檢查染色體。這兩種檢查通常會有一些輕微的不適。

產前診斷安全嗎？

如果由州政府批准的產前診斷中心的醫療專家進行，羊膜穿刺術和 CVS 被視為安全的測試。不會觸及胚胎。羊膜穿刺或 CVS 都有輕微的流產風險。出血或感染等問題很罕見。超聲波沒有已知的傷害。一位遺傳學諮詢顧問會回答您的問題。

如果醫生推薦我做產前診斷，我應該到哪裡做檢查？

最好到一家州政府核准的產前診斷中心。該處經驗豐富的專科醫生和顧問擁有最先進的醫學資訊和設備。您的醫生可以推薦您到一家當地的中心，您也可以打免費電話 866-718-7915 洽詢。

有沒有篩檢先天性缺陷的驗血？

有。產前篩檢計劃會測試孕婦的血液。篩檢通常從懷孕第 10 週開始。可能有一種或兩種驗血。這些測試會告訴您具有某些先天性缺陷的風險（或機率）。「篩檢陽性」結果是指您的胚胎具有某些先天性缺陷的風險較高。然後會提供免費的診斷檢查以確定嬰兒是否真的有先天性缺陷。

這些驗血會篩檢脊柱分叉、無腦畸形（沒有腦袋）、腹壁缺陷、先天性癡呆症、第十八號三染色體和其他一些染色體異常。您的醫生也可能推薦一項特殊的超聲波檢查，稱為「頸背透明層檢查」。網站上有更多資訊：www.cdph.ca.gov/programs/pns。

請記住……

大部分的婦女都生下健康的嬰兒。可是，如果您對本小冊一開始列出的任何問題回答「是」，請務必和醫生或遺傳學諮詢顧問討論。

您是否要做任何產前測試由您自己決定。

California Department of Public Health
Genetic Disease Screening Program
850 Marina Bay Parkway, F175
Richmond, CA 94804
866-718-7915 免費電話
www.cdph.ca.gov/programs/pns
2009 年 6 月

先天性缺陷的產前診斷

您應該考慮嗎？

產前診斷是指檢查您尚未出世的嬰兒（胚胎）是否有某些先天性缺陷。如果您對以下任何問題的回答為「是」，請在懷孕初期和您的醫生或護士討論您是否應該接受產前診斷服務。

- ❑ 您或嬰兒的父親是否有一個先天性癡呆症或有其他染色體異常的子女？
- ❑ 您家裡或您的伴侶家裡是否有人智力遲緩？
- ❑ 您或嬰兒的父親或近親是否有……
  - ✓ 任何被視為「家族遺傳」的健康問題？
  - ✓ 有脊柱分叉、心臟缺陷、兔唇或顎裂？
  - ✓ 遺傳疾病，例如鐮狀細胞性貧血、地中海貧血、黑矇性痴呆症、囊性纖維化、肌肉萎縮症、血友病或苯酮尿症（PKU）？
  - ✓ 有嬰兒在出生後一年內死亡？
- ❑ 您或嬰兒的父親是否帶有一種遺傳特徵，例如鐮狀細胞、囊性纖維化、黑矇性痴呆症或地中海貧血？*
- ❑ 您是否……
  - ✓ 曾有兩次或多次流產或死胎？
  - ✓ 被診斷有依賴胰島素的糖尿病或癲癇？
- ❑ 您是否經常飲酒或使用街頭毒品？
- ❑ 您和嬰兒的父親是否有血緣關係？（例如你們是表/ 堂兄弟姊妹？）
- ❑ 您在這次懷孕中是否有一項產前篩檢驗血是「篩檢陽性」？

* 有些疾病在某些族群中較為普遍。如果您或嬰兒父親的祖先是非裔、地中海裔、亞裔、猶太裔、肯瓊裔或法裔加拿大人，請和您的醫生討論遺傳疾病的帶原者測試。

您對任何一題的答案是否為「是」？

若是如此，您的嬰兒具有先天性缺陷的風險會較高。大部分的婦女都生下正常健康的嬰兒。可是您必須和醫生或護士討論您是否應該接受產前診斷服務，這是很重要的。

什麼是產前診斷服務？

產前診斷始於遺傳學諮詢。下一步通常是超聲波。之後可能會做羊膜穿刺或絨毛膜絨毛採樣（CVS）。接受這些服務最好的地點是獲得州政府核准的產前診斷中心。

這些測試通常是自願性質。
您可以接受或拒絕其中任何一項服務。

遺傳學諮詢

一位遺傳學諮詢顧問會和您討論您的懷孕以及家族病史。這位顧問會協助您了解您在先天性缺陷的風險（機率）。你們也會討論您可以選擇的測試類型。諮詢有助於決定是否要接受測試。

續