# 加州產前篩檢計畫

## 您的篩檢結果是：

**“頸部半透明帶增厚，篩檢陽性”**

這意味胎兒可能患有先天缺陷的風險增大。

Positive Lg NT

作爲產前護理的一部分，您在懷孕早期或中期進行了篩檢測試。其中包括：

- 血液檢查和
- 頸部半透明帶音波

篩檢結果告訴您胎兒（未出生的嬰兒）患有某些先天缺陷***的風險***或可能性。
例如，風險可能是40分之1或5,000分之1。

您的篩檢結果是：
***“頸部半透明帶(NT)增厚 - 篩檢陽性”***
頸部半透明帶超音波是一種特殊的超音波檢查，可測量胎兒頸部後側的厚度。NT增厚意味著胎兒患有染色體異常或心臟缺陷的風險很高。

## 胎兒的NT增厚時，染色體出現異常的機率超過5分之1。

染色體是身體每個細胞內遺傳資訊的載體。染色體過少或過多均會導致先天缺陷。

常見的染色體異常有：

**特納綜合症：**此症狀會導致身體短小、頸短、心臟疾病及生殖疾病。此症狀出現在女性胎兒身上，原因是缺少一條X染色體所致。

**唐氏綜合症：**此症狀會導致精神障礙及一些嚴重的健康疾病。唐氏綜合症原因是出現一條多餘的染色體（第21號染色體）所致。

**三體性18：**此症狀會導致嚴重的精神障礙及極爲嚴重的的健康疾病。三體性18原因是出現一條多餘的染色體（第18號染色體）所致。

**胎兒NT增厚也意味著患有心臟缺陷的風險性增高。心臟缺陷可能包含心臟本身或心臟血管。**

## 由於胎兒NT增厚...

您的醫生將指導您在產前診斷中心（PDC）進行遺傳學諮詢與診斷性檢查。具體的檢查可告訴您胎兒是否存在異常，如特納綜合症、唐氏綜合症、三體性18或心臟缺陷。

州政府認可的PDC可以提供這些後續追蹤服務，而且不收取費用。

| 後續追蹤服務 | 服務時間 |
|---|---|
| 遺傳學諮詢 | 第一次預約 |
| 絨膜絨毛取樣 | 頭三個月 |
| 超音波 | 頭三個月及中間三個月 |
| 羊膜穿刺術 | 中間三個月 |
| 胎兒心臟超音波 | 中間三個月 |

**您可以接受或拒絕任何後續追蹤服務。**

## 遺傳諮詢是提供的第一項服務

遺傳諮詢專家將和您討論您的篩查結果及其含義。還會審查您的家族健康史。諮詢專家將向您提供有關後續追蹤檢查的資訊。**您隨時可以拒絕接受任何服務或檢查。**請務必向諮詢專家提出您的任何問題。

諮詢專家將解釋您在獲知“篩檢陽性”結果後可選擇進行的檢查：CVS、超音波檢查、羊膜穿刺及胎兒心臟超音波，有關討論請見下文。

## CVS（絨膜絨毛取樣）

本診斷檢查只能在懷孕早期**10到14周之間進行。**
本檢查使用極細的針或吸管從胎盤（子宮內）取出少量細胞。操作過程不會觸及胎兒。從胎盤取下的細胞含有和胎兒相同的染色體。然後對這些細胞中的染色體進行計數與檢查。

CVS可告知您的胎兒是否存在染色體異常如特納綜合症、唐氏綜合症或三體性18。本檢查由州政府認可的產前診斷中心醫學專家進行，因此非常安全。因接受CVS導致流產的風險很小 — 不到1%。

CVS檢查大約2周後可獲得結果。

## 在州政府認可的產前診斷中心接受超音波檢查

本檢查的英文名稱爲ultrasound或sonogram。本高階超音波檢查是在懷孕的頭三個月和中間三個月進行。受過特殊訓練的醫生可藉此拍攝極爲詳細的胎兒圖片。超音波檢查可幫助發現一些先天缺陷。

即使您拒絕進行CVS或羊膜穿刺術，您仍可以進行本高階超音波檢查。

## 15-24周之間接受的羊膜穿刺術

本診斷檢查包括從胎兒周圍取出少量液體。方法是用一根細針取出少量液體，過程中不會觸及胎兒。抽出的液體中含有來自胚胎的細胞。然後對這些細胞中的染色體進行計數和檢查。

羊膜穿刺術可顯示胎兒的染色體是否異常，如特納綜合症、唐氏綜合症或三體性18。羊膜穿刺術由州政府認可的產前診斷中心的醫療專家進行，因此非常安全的檢查。因接受羊膜穿刺術導致流產的風險很小 — 不到1%。

羊膜穿刺術可在大約兩周後獲得結果。

## 胎兒心臟超音波

這是對胎兒心臟進行的一項特殊超音波檢查，可提供非常詳細的胎兒心臟圖片並可發現許多心臟缺陷。此項檢查通常在18周到24周之間進行。

## 如果我在懷孕頭三個月抽過血，是否還需再次抽取血液樣本？

孕婦或醫生可能在懷孕的中間三個月決定再抽取一次血液樣本。這是因爲NT測量增厚，篩查結果仍爲陽性。孕婦腹中胎兒患有染色體異常及心臟缺陷的風險很高。

## 如果發現染色體異常，怎麼辦？

醫生或遺傳諮詢專家會向您提供關於胎兒情況的資訊。有時先天缺陷很嚴重，胎兒可能死亡。有時胎兒會出生帶有精神或身體上的疾病。有時則是先天缺陷非常輕微。全加州都可提供諮詢及特殊計畫，以提供父母支援及協助小孩完整發展潛能。

## 如果發現心臟缺陷，怎麼辦？

醫生將會提供您和心臟缺陷有關的任何資訊。有些缺陷可能較輕微，有些則較嚴重。治療通常包括藥物及手術治療。

## 選擇

諮詢時將會討論繼選擇續妊娠或終止妊娠的選擇。完全由您自己作出決定。

加州產前篩檢計畫不負擔後續追蹤檢查及諮詢後的任何其他醫療服務費用。父母及家庭可向產前診斷中心要求提供醫療護理與支援服務轉介。

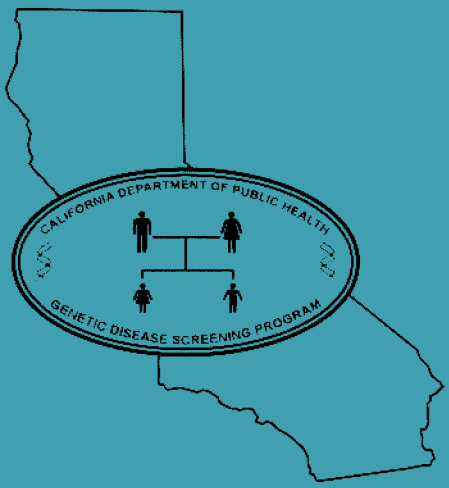
**請記住：**

“篩檢陽性結果”並不表示胎兒一定會有先天缺陷。有時候所有的診斷檢查結果都正常，胎兒也很健康。

# 加州產前篩檢計畫

California Department of Public Health
Genetic Disease Screening Program
850 Marina Bay Parkway, F175
Richmond, CA 94804
866-718-7915 (免費電話)

詳情請查閱我們的網站：
www.cdph.ca.gov/programs/pns




3/2011