

產前診斷知多少？

產前診斷旨在檢查胎兒是否有嚴重疾病，以便及早處理。另外，醫院管理局會根據孕期為孕婦提供唐氏綜合症篩查。

何謂產前診斷？

產前診斷旨在檢查胎兒是否有嚴重疾病，以便及早處理。處理方案包括：

- 生產前在子宮內為胎兒直接治理
- 準備在生產後作出最妥善的處理
- 終止懷孕

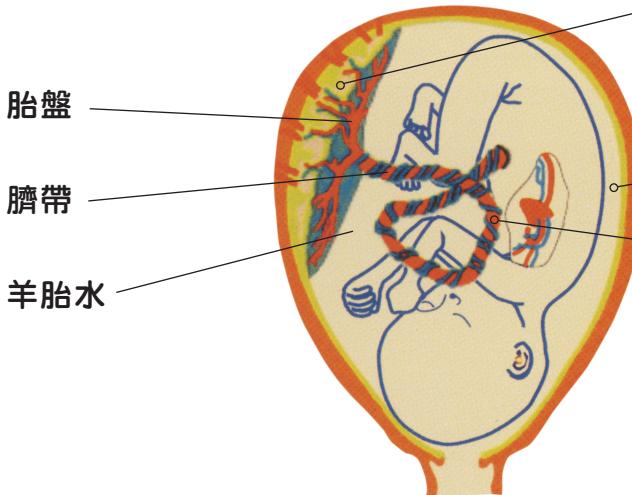


產前診斷的對象是有較大機會懷有先天性異常或有遺傳疾病嬰兒的孕婦，包括：

- 曾經誕下不正常嬰兒(例如患有先天性心臟病或脊骨有問題)的婦女
- 家族有遺傳病史的婦女，例如血友病
- 與配偶均是地中海貧血基因攜帶者的婦女
- 產科醫生根據臨牀評估認為有風險的婦女

然而，現行的醫療技術亦有本身的局限，並非所有的異常情況或疾病都可藉產前檢驗診斷出來。

進行產前診斷的檢驗方法



使用何種檢查方法，要視乎所涉及的異常情況，兩種主要的檢查方法是：(一)創傷性測試以取得胎兒或胎兒相關的細胞進行染色體或其他分析；(二)超聲波造影以檢查結構性異常情況。

(一) 創傷性測試

現時，檢查染色體異常的最有效方法，是取得胚胎細胞樣本直接培殖。下列所述的方法可於不同的懷孕期在超聲波引導下進行取得胎兒組織作化驗。

絨膜絨毛採樣 -

在懷孕期第10至13周進行。取得胎盤組織樣本作檢查後，一般在2至3周內便可得知染色體分析結果。

羊膜穿刺術 -

俗稱「抽胎水」，多數在懷孕期第16至20周進行。取得包圍胎兒的液體樣本後，一般在3周內便可得知染色體分析結果。

臍帶穿刺術 -

在懷孕期第20周後進行。自臍帶取得胎兒的血液樣本後，一般在5至7天內便可得知染色體分析結果。這方法特別適用於急切得知檢查結果的情況。

怎樣進行檢查？

檢查時需要用一支長針放入子宮腔內抽取所需組織，然後在實驗室內進行培殖。藉研究這些培殖得來的細胞，可以診斷或排除是否有染色體異常的情況。採集所得的樣本，還可用作檢查其他基因或遺傳狀況，例如地中海貧血症。

這些結果可靠嗎？

利用上述方法進行的染色體分析結果準繩度甚高。由於若干染色體異常的情況只屬正常的變異，並不一定表示胎兒有問題，因此必需由專科醫生對有關結果作出仔細的詮釋。

進行這些測驗會對胎兒造成危險嗎？

在專科醫生主理下，一些入侵性檢查仍有可能導致流產，每200名接受測試的婦女中，約有1至3名會因測試而引致流產。

檢驗結果正常是否等於胎兒一切正常？

- 因為科技的局限，這些測試無法檢查出所有基因或遺傳病症。
- 染色體異常以外的結構問題或功能性障礙，也無法透過這些方法檢查出來。

(二) 超聲波檢查

- 超聲波檢查是檢查胎兒是否出現結構性異常的最有效方法。
- 在懷孕期第18至22周進行超聲波檢查，驗出嬰兒是否出現主要結構性異常情況的成功率約為三成至七成。
- 除視乎所涉及的異常情況或器官系統，進行超聲波檢查的醫生本身的經驗，以及所使用的超聲波儀器的解析度，也會影響檢查結果。
- 若超聲波檢查所發現的異常情況顯示出可能有染色體異常，便可能須要進行羊膜穿刺或臍帶穿刺等進一步創傷性檢查。

正常的超聲波檢查結果是否表示胎兒一切正常？

- 若超聲波檢查結果屬正常，顯示胎兒出現主要結構問題的機會頗低，但並不完全排除出現問題的可能性。
- 超聲波檢查無法檢驗出某些染色體異常的情況，因此，即使超聲波檢查結果正常，亦不排除這些疾病的可能。

該往何處取得產前診斷服務？

孕婦若擔心胎兒不正常，應與醫生商討。

醫院管理局轄下各主要婦產科單位，均有提供產前診斷及輔導服務。有意接受產前診斷及輔導服務的伴侶，請與所屬分區醫院管理局婦產科醫院聯絡，或經由普通科醫生、母嬰健康院或其他私家診所作出轉介。

(以上單張由衛生署及醫院管理局合編)