

唐氏綜合症產前篩查

(本文資料由醫院管理局提供) 2019年12月

本單張會幫助你了解唐氏綜合症及醫院管理局所提供的唐氏綜合症產前篩查方法，並幫助你決定是否參加測試。

甚麼是唐氏綜合症？

唐氏綜合症是一種遺傳性疾病，通常會導致一定程度的學習障礙和某些身體特徵。一些患有唐氏綜合症的兒童有其他健康問題，例如不同嚴重程度的先天性心臟病。部分唐氏綜合症的兒童經特別的照顧及教育，可融入主流的學校及過着半獨立的生活。

唐氏綜合症是由於在第21號染色體多一條所致。大部分的唐氏綜合症是偶然發生，並沒有証據顯示和孕婦在懷孕前或懷孕期間的生活有關。新生嬰兒中，大約700人之中有一名會有唐氏綜合症，而機會率亦會隨着懷孕婦女年齡而增加。唐氏綜合症是其中一種可以在產前檢測到的狀況。

胎兒出生前知道胎兒是否患有唐氏綜合症有甚麼目的？

在產前知道胎兒患有唐氏綜合症，可以幫助父母有充足的心理預備，並與醫護人員充份討論這胎兒對整個家庭的影響，從而作出最適合的選擇及決定。

我能否在生產前知道胎兒是否患有唐氏綜合症嗎？

合理的方法是進行一個篩查測試去計算胎兒有唐氏綜合症的機會。這項測試不會對你和你的胎兒造成傷害，它會告知你胎兒有唐氏綜合症的預測機率。這比單獨使用年齡計算出的預測機率更為準確。

醫院管理局現提供兩階段篩查：

第一階段根據孕周提供以下篩查測試：

早孕期篩查 -

若你懷孕少於十四周，可在十一至十三周六日時進行超聲波檢查，量度胎兒周數及頸皮厚度，並於同日抽血驗妊娠相關血漿蛋白A (PAPP-A)和絨毛膜促性腺激素(hCG)水平。唐氏綜合症早孕期篩查可檢測出約90%的唐氏綜合症的胎兒。此外，頸皮層厚度異常增厚可能與其他染色體異常和先天性出生缺陷有關。

中孕期篩查 -

若你懷孕多於十四周及少於二十周，可在十六至十九周六日時進行抽血檢驗甲胎蛋白(AFP)、絨毛膜促性腺激素(hCG)、雌三醇(estriol)和抑制素-A(inhibin-A)的水平。唐氏綜合症中孕期篩查可檢測出約80%的唐氏綜合症的胎兒。

上述測試中，約有5%的報告會呈陽性，表示胎兒有唐氏綜合症的機會較高；約95%的報告會呈陰性報告，表示胎兒有唐氏綜合症的機會相對較低。

報告在檢驗後兩周內有結果。若你的檢驗結果為陰性，你會於下一次產前檢查時才知曉該報告。若你的檢驗結果呈陽性，醫院職員會致電閣下並安排回院作產前諮詢作第二階段篩查或作診斷性測試。

第二階段篩查是「無創性胎兒染色體篩查」，抽血檢測孕婦血漿游離DNA。若報告呈「高風險」或「不能提供檢測結果」將會安排進行輔導，作診斷性測試以確認結果。

如果篩查結果呈陽性，我如何在產前證實胎兒是否有唐氏綜合症呢？

你可以接受診斷性測試如絨毛檢查或羊膜穿刺。診斷性測試能準確驗出胎兒是否有唐氏綜合症和其他染色體異常。程序涉及在超聲波引導下，將一支細針放入子宮腔內抽取胎盤絨毛組織或羊水作染色體檢測。抽取絨毛通常在妊娠十一至十四周內進行，羊膜穿刺通常在妊娠十六至二十周內進行。孕婦於進行絨毛取樣或羊膜穿刺後流產機率會稍微增加，相比在同一孕期而沒有進行診斷性測試的孕婦流產率為0.8%。

如果證實胎兒有遺傳性疾病該怎麼辦？

醫生將會與你和你的伴侶解釋遺傳性疾病的性質，它對胎兒的影響和將來妊娠的風險。你可以與醫生和與其他支援機構討論，為孩子的出生作更好的準備。只要有悉心的照顧和教導，以及得到社區的支援服務，唐氏綜合症兒童亦可以過半獨立的生活。假若你在審慎考慮後決定終止懷孕，你也可與醫生討論是否在24周前在香港進行人工流產。

篩查測試結果呈陰性，是否可以保證胎兒正常？

不可以。篩查測試結果呈陰性，只表示胎兒有唐氏綜合症的機會較低，並不能保證胎兒沒有遺傳性疾病。陰性測試結果並不能排除胎兒結構或其他懷孕相關的問題（發生率為2%），我們建議你進行中孕期胎兒結構超聲波來檢查胎兒結構。不過由於醫管局未能全面提供中孕期胎兒結構超聲波檢查服務，你可能需要自行參加私家醫生或醫院所提供的結構超聲波檢查。

我可否直接選擇診斷性測試而不先進行篩查測試？

醫院管理局只提供診斷性測試如絨毛檢查或羊膜穿刺予唐氏綜合症篩查陽性報告之孕婦。如果第一階段篩查測試結果呈陰性，或孕婦要求直接進行診斷性測試，可選擇自行到醫院管理局外之機構作安排。

注意事項

- 這個篩查測試是自願性質的。
- 多胎之妊娠的唐氏綜合症篩查，只在早孕期進行。
- 你應只選擇一種篩查測試方案。
- 唐氏綜合症篩查不能確診唐氏綜合症，陽性篩查報告並不代表胎兒有唐氏綜合症。

唐氏綜合症篩查測試結果呈陰性並不保證胎兒一定沒有唐氏綜合症或其他的遺傳性疾病。