

Facts about Non-invasive 認識非侵性 (體外) Prenatal Testing 產前檢測

非侵性 (體外) 產前檢測 Non-invasive prenatal testing (NIPT) 是在懷孕期間進行的血液測試。該測試量度在您血液中小量的胎兒 DNA (脫氧核糖核酸) 基因，以檢查成長中胎兒的某些遺傳因素。測試亦稱為無細胞胎兒 DNA (脫氧核糖核酸) 基因檢測 cell-free fetal DNA testing。

DNA (脫氧核糖核酸) 基因是我們從父母承繼的遺傳訊息。我們身體中大部份細胞和血液都有 DNA (脫氧核糖核酸) 基因的存在。當您懷孕時，您血液中的小量 DNA (脫氧核糖核酸) 基因來自成長中的胎兒。專門的血液測試可以辨認出在母體血液中含有不正常胎兒 DNA (脫氧核糖核酸) 基因結構。這表示胎兒有很大的機會有某種先天缺陷。

檢測是如何進行的？ How is it done?

非侵性 (體外) 產前檢測是在懷孕 10 週或稍後以驗血進行。

非侵性 (體外) 產前檢測可以告訴我些甚麼？ What can NIPT tell me?

非侵性 (體外) 產前檢測可以告訴您胎兒是否有低風險或高風險患某些染色體疾病，包括：唐氏綜合症 (21 號染色體三體綜合症)、18 號染色體三體綜合症、13 號染色體三體綜合症、以及性別染色體紊亂。非侵性 (體外) 產前檢測有助發現差不多所有患唐氏綜合症和 18 號染色體三體綜合症的胎兒，以及大部份患 13 號染色體三體綜合症和性別染色體紊亂的胎兒。檢測的最終報告還包括對每一種染色體疾病的個人風險評估。大部份的胎兒性別亦同時可以預測到。

甚麼人可以接受非侵性 (體外) 產前檢測？ Who can have NIPT?

凱薩醫療機構為 35 歲或以上的婦女、接受過加州產前篩檢計劃 (California Prenatal Screening Program) 檢查而結果屬陽性的婦女、以及有高風險有任何一項檢測中的染色體疾病的婦女提供非侵性 (體外) 產前檢測。由於數據的限制，目前未能為懷雙胞胎或只有一般或低風險有染色體毛病的婦女提供非侵性 (體外) 產前檢測。

假如我的非侵性 (體外) 產前檢測報告顯示屬低風險會怎樣？ What if my NIPT result is low risk?

大部份接受非侵性 (體外) 產前檢測的婦女，其結果都屬低風險。低風險確認胎兒沒有唐氏綜合症、18 號染色體三體綜合症、13 號染色體三體綜合症或性別染色體紊亂。有這些染色體疾病的胎兒其檢測報告顯示屬低風險和甚至檢測不出來是很罕見的。

低風險並不保證嬰兒沒有健康問題或先天缺陷。請注意，這個檢測不可以提供關於所有染色體毛病、先天缺陷或遺傳疾病的資料。

假如我的非侵性 (體外) 產前檢測報告顯示屬高風險會怎樣？ What if my NIPT result is high risk?

報告屬高風險通常表示檢測辨認出胎兒有染色體的疾病。大部份高風險的結果說明發育中的胎兒有 99% 機會有染色體疾病。不過亦有報告屬高風險但嬰兒是健康的個案。如您的檢測報告屬高風險，我們會給您提供更多檢查以證實胎兒是否真的有染色體疾病。

細心考慮是否接受
非侵性 (體外) 產前檢測

在懷孕期間是否想得到這方面的
資料是完全由您來決定。

知道有關染色體疾病的資料是
可以有助您為嬰兒預備特殊的需要
。您可以根據有關資料來決定是
否要繼續懷孕。

但並非每一個人都想在懷孕期間
知道有關染色體毛病的資料。

考慮的重點 非侵性(體外)產前檢測：

不會有流產的風險。

未必辨認出所有患唐氏綜合症、18 號染色體三體綜合症、13 號染色體三體綜合症或性別染色體紊亂的胎兒。

並非用以測試所有染色體疾病。

並不能測試到其它遺傳疾病或其它先天缺陷。

健康的胎兒也可能顯示出有高風險(假陽性結果)。

需要作進一步檢測來確診染色體疾病。
約 2 至 3% 的懷孕是無法檢測出結果。

Facts about Non-invasive 認識非侵性(體外) Prenatal Testing 產前檢測

假如我的檢測結果顯示屬高風險，會有甚麼跟進檢測？

What follow-up testing will I be offered if my result shows a high risk?

假如您的檢測結果屬高風險，我們會為您進行絨膜絨毛取樣
Chorionic villus sampling (CVS) 或羊膜穿刺術 (amniocentesis)。

- **絨膜絨毛取樣 (CVS)** 在懷孕 10 至 14 週之間進行，利用一支幼針穿過下腹或用柔軟的膠管經過陰道抽取胎盤一個細小樣本作化驗。
- **羊膜穿刺術 (amnio 抽羊水)** 通常在懷孕 15 至 22 週之間進行，利用一支幼針穿過腹部抽取小量包圍胎兒的液體作化驗。

絨膜絨毛取樣和羊膜穿刺術都可以用顯微鏡直接檢查胎細胞而準確診斷染色體毛病。不過，兩種檢測都有可能構成低風險的流產。

要多久才可以知道非侵性(體外)產前檢測的結果？

How long does it take to get results from NIPT?

通常需要 8 至 14 天才可以知道非侵性(體外)產前檢測的結果。當報告已預備好，我們會以保密的短訊或電話通知您。只有很少的懷孕個案是無法得到任何檢測結果，約 30 個檢測才有 1 宗如是。通常在重複進行檢測後都可以得出結果。

更多有關資料 ... More about...

唐氏綜合症 (Down syndrome) 是一種染色體疾病，與輕微至中度智障、外貌特殊和在嬰兒時期肌肉無力有關。患唐氏綜合症的嬰兒亦有較高機會在出生時有先天缺陷，例如心臟缺陷或腸臟毛病。

18 號和 13 號染色體三體綜合症 (Trisomy 18 and trisomy 13) 是兩種不同的染色體毛病，與嚴重的智障和身體許多健康問題有關。如有兩種綜合症的任何一種，能活過第一年並不普遍。

性別染色體紊亂 (Sex chromosome disorders) 是與正常染色體數目有異而引起的一組疾病。最普遍的性別染色體疾病是透納氏症 (Turner syndrome)、先天性睪丸發育不全症 (Klinefelter syndrome)、三倍 X 染色體症候群 (Triple X syndrome)、以及 XYY 症候群 (XYY syndrome)。這些疾病的病徵基本上較唐氏綜合症輕微，但亦可以包括學習障礙和不育。患透納氏症的嬰兒亦有較高機會有先天的身體缺陷，特別是心臟缺陷。