

絕大多數胎兒是正常的，大約 2% 的新生兒出生後發現有先天缺陷。新生兒中，大約 700 人之中有一名會有唐氏綜合症。大部份的唐氏綜合症是偶然發生，極少是由父母遺傳所致。唐氏綜合症是其中一種可以在產前檢測到的先天缺陷。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?

大部份人的體內細胞是有 23 對染色體的，唐氏綜合症是由於在第 21 號染色體多一條所致。唐氏綜合症的兒童有智力發育障礙和獨特的外觀，亦可能會有結構異常，如先天性心臟病。



胎兒出生前知道是否有唐氏綜合症有甚麼好處?

在產前知道胎兒是否有唐氏綜合症，可以幫助父母和醫護人員從家庭的角度進行充分的討論。

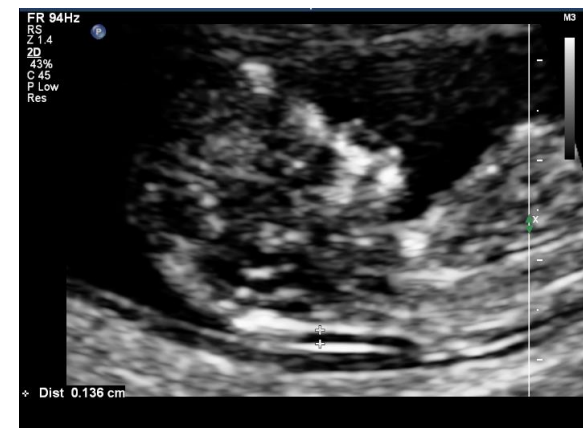
我能否在生產前知道胎兒是否有唐氏綜合症?

可以。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風險 (或機會)。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風險度。這比單獨使用年齡計算出的預測風險度更為準確。

醫院管理局現根據孕期之長短提供兩種篩查測試:

1. 早孕期篩查

如果你懷孕小過十四週，可在懷孕十一至十三週六日時進行超聲波檢查，量度胎兒週數及頸皮厚度，並同時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的檢出率約 90%。



2. 中孕期篩查

若你懷孕超過十四週和少於二十週，可在十六週至十九週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。

我如何得知唐氏綜合症篩查結果是陽性或陰性?

報告在檢驗後一週內有結果。上述測試中，約有 5% 的孕婦會呈陽性報告，表示胎兒有唐氏綜合症的機會較高。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。若你的檢驗結果為陰性，你會於下一次產前檢查時才閱讀該報告。

如果篩查測試結果呈陽性，我如何在產前證實嬰兒是否有唐氏綜合症？

你可以接受診斷性測試，如絨毛膜檢查或羊膜穿刺。診斷測試能準確驗出胎兒是否有唐氏綜合症。這需要在超聲波引導下，將一支幼針放入子宮腔內抽取胎盤絨毛組織或羊水作染色體檢測。抽取絨毛通常在十三週前進行，羊膜穿刺通常在十六至二十週內進行，抽絨毛或抽羊水測試後流產機會率約 0.1- 0.2%。倘若你憂慮測試後流產的風險，可以考慮非入侵性胎兒基因檢驗，其胎兒唐氏綜合症檢測率比早孕期和中孕期篩查為高。目前有部分私家醫生和醫院提供此項檢驗。

如果證實胎兒有唐氏綜合症該怎麼辦？

醫生將會與你和你的配偶解釋染色體異常的性質，它對胎兒的影響和將來妊娠的風險。你可以和醫生討論有關醫院和其他機構可以給你的支援，為孩子的出生作更好的準備。經特別照顧及教導的唐氏綜合症兒童亦可過半獨立的生活。

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 週前進行合法人工流產。

篩查測試結果呈陰性，可以保證胎兒正常嗎？

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，並不能保證胎兒是正常的。

我可否直接選擇診斷性測試而不先進行篩查測試？

不可以。醫院管理局只提供診斷性測試如絨毛膜檢查或羊膜穿刺予唐氏篩查呈陽性報告之孕婦。篩查後呈陰性報告而要求作診斷性測試的孕婦，及要求直接進行診斷性測試之孕婦，可自行到醫院管理局外之機構作安排。

請注意

- 這個篩查測試是自願性質的。
- 多胎妊娠的唐氏綜合症篩查，祇在早孕期進行。
- 你應只選擇一種篩查測試方法。如果你選擇多重篩查方法，報告結果將會令你困惑，並增加不必要的焦慮。
- 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一定是完全正常的。



產前唐氏綜合症篩查

贊育醫院