



Kaiser Permanente

healthy beginnings

產前醫療護理資訊

先天缺陷篩檢

產前檢測可協助您瞭解胎兒罹患先天缺陷的機率高低。篩檢並不會檢查每一種類型的先天缺陷或健康問題，但有助於發現：

- 唐氏綜合症 - 一種導致心智遲緩及某些生理問題的染色體異常疾病。
- 三染色體 18 症 (Trisomy 18) - 另一種會導致嚴重心理及生理問題的染色體異常疾病。
- 開放性神經管缺陷 - 胎兒脊柱和/或腦部出現開口。
- 腹壁缺陷 - 胎兒腹部出現開口。
- 篩檢並不會提高流產風險。

您的篩檢結果依據下列部分或全部因素來確定：

- 您分娩時的年齡
- 您的妊娠年齡（胎兒的大小）
- 測量妊娠相關荷爾蒙與蛋白質的血檢。妊娠 10 週起就會開始進行血液篩檢，但通常會在 15 到 20 週之間進行額外的篩檢。
- 頸部透明帶超聲波（早期專業超聲波）

接受篩檢的女性大多出現陰性結果。結果呈陰性並不能保證胎兒不會罹患前述先天缺陷，只代表風險較低。

少數女性的篩檢結果會呈陽性。通常這並不表示胎兒有問題，但陽性結果可提醒您和您的醫師進一步檢查您的妊娠。如果您的結果呈陽性，會有遺傳學顧問與您聯絡。顧問會詳細說明您的結果，並請您選擇是否接受進一步檢測，以協助判斷出現陽性結果的原因。進一步的檢測選項可能包含診斷程序或超聲波。

先天缺陷診斷程序

診斷程序是能精確發現特定先天缺陷的醫療檢測。羊膜穿刺術和絨毛採樣 (CVS) 是兩項不同的診斷程序，可檢測出胎兒是否出現下列情形：

- 染色體異常（例如唐氏綜合症與三染色體 18 症）。
- 特定遺傳疾病。
- 神經管缺陷（例如脊柱裂與無腦畸形）。

羊膜穿刺術通常在 15 至 20 週之間進行，而 CVS 則在 10 至 13 週之間進行。這些診斷程序會有輕微的流產風險（低於 1%）。

先天缺陷產前檢測是選擇性的。您可以選擇先進行篩檢，再決定是否要進行診斷程序；也可以選擇略過篩檢，直接進行診斷程序。您還可以選擇完全不進行任何先天缺陷產前檢測。

如果您有任何遺傳疾病或先天缺陷方面的家族病史（尤其若您已有罹患遺傳疾病或先天缺陷的子女），請與您的醫師討論。