



針對先天缺陷的第一孕期篩檢 (First-Trimester Screening for Birth Defects)

什麼是針對先天缺陷的第一孕期篩檢？

(What is the first-trimester screening for birth defects?)

在懷孕的頭 3 個月 (第一孕期) 即將結束時，女性可進行兩種類型的檢驗來確定寶寶帶有先天缺陷的可能性。當結果相結合時，這些檢驗被稱為第一孕期篩檢。它們也可以稱為組合式第一孕期篩檢或組合式篩檢。

這些篩檢的檢驗可以幫助醫師查明您的寶寶是否帶有某些先天缺陷 (諸如唐氏症或三染色體 18) 的可能性。這些檢驗無法確切顯示您的寶寶帶有先天缺陷。您將需要一次診斷檢驗 (諸如絨毛膜絨毛取樣或者羊膜穿刺術) 來查明是否存在問題。某些檢驗可能無法在所有地區進行。請與醫師討論適合您的檢驗。

第一孕期篩檢會結合兩種檢驗的結果。

- **頸部透明帶檢驗 Nuchal trans lucency test** 。這個檢驗使用超音波測量寶寶頸部背面處區域的厚度。厚度增加可能是唐氏症的早期跡象。這項檢驗並非隨處都可進行，因為醫師必須經過特殊訓練才可執行。
- **第一孕期血液檢驗**。這些檢驗測量血液中兩種物質的量：β-人類絨毛膜性腺激素 (beta human chorionic gonadotropin, beta-hCG) 以及妊娠血漿蛋白 A (pregnancy-associated plasma protein A, PAPP-A)。Beta-hCG 是由胎盤所製造的一種激素。高位準或低位準可與某些先天缺陷相關。PAPP-A 是血液中的一種蛋白質。低位準可與某些先天缺陷相關。

第一孕期篩檢也可以作為一項整合式篩檢檢驗的部分來進行。這將第一孕期檢驗的結果與第二孕期篩檢 (一種稱為三重或四重篩檢的血液檢驗) 的結果相結合。您會在第二孕期的檢驗完成之後收到結果。

這些檢驗如何進行？

(How are the tests done?)

針對頸部透明帶檢驗，醫師或超音波技師會在您的腹部塗抹凝膠。接著他或她會輕輕地在您的腹部上方移動稱為傳感器的手持式裝置。寶寶的影像會顯示在監視器上。醫師可尋找並測量寶寶頸部背面處的厚度。

第一孕期篩檢需要進行的僅剩下一項簡單的血液檢驗。

取得您的血液樣本的健康專業人員將：

- 在您的上臂處纏繞一條彈力帶。這會讓彈力帶下方的血管變大，以便更容易將針頭插入血管中。
- 使用酒精清潔插入針頭的部位。
- 將針頭插入血管中。
- 將一條軟管附接至針頭使血液充滿其中。
- 在收集到足夠血液時從您的手臂拆下彈力帶。
- 在抽出針頭時於插入針頭的部位上方放置紗布墊或棉球。
- 加壓該部位，接著貼上繃帶。

除了可能因為血液檢驗造成手臂瘀青以外，進行這些檢驗無任何已知的身體風險。

醫師查看檢驗結果--結合您的年齡以及其他因素--以查明寶寶可能帶有某些問題的可能性。

檢驗的準確度如何？

(How accurate are the tests?)

篩檢顯示的是寶寶帶有某些先天缺陷的可能性。篩檢的準確度是基於該檢驗能正確地找出一項先天缺陷的頻率。

- 頸部透明帶檢驗在罹患唐氏症的 100 個胎兒中正確地驗出 64 至 70 個。在 100 個胎兒中有 30 至 36 個唐氏症患者無法經由本項檢驗驗出。
- 第一孕期篩檢（頸部透明帶結合血液檢驗）在罹患唐氏症的 100 個胎兒中正確地驗出 82 至 87 個。這也代表，在 100 個胎兒中有 13 至 18 個無法經由這些檢驗驗出。
- 整合式檢驗（第一孕期檢驗加上第二孕期中期的四重篩檢）在罹患唐氏症的 100 個胎兒中正確地檢出 96 個。這也代表，在 100 個胎兒中有 4 個無法經由本項檢驗驗出。

也有可能篩檢檢驗呈陽性--意指檢驗結果異常--但是寶寶沒有問題。這稱為假陽性檢驗結果。而且也有可能是寶寶帶有先天缺陷，但篩檢結果卻顯示寶寶沒有先天缺陷。這稱為假陰性檢驗結果。

假陽性結果可造成壓力並導致多餘的檢驗（諸如絨毛膜絨毛取樣（chorionic villus sampling CVS）。許多篩檢檢驗結果呈陽性的女性實際上懷有健康的寶寶。

結果代表什麼？

(What do the results mean?)

「陽性」結果代表寶寶帶有唐氏症或三染色體 18 的可能性高於平均值。如果結果呈「陰性」，代表您的寶寶或許不帶有這些先天缺陷。但不能保證懷孕過程或寶寶將會一切正常。

醫師可能會告知您一組數字作為檢驗結果。醫師常使用某一數字作為陽性結果的臨界值。舉例來說，醫師可能會說臨界值是 200 分之 1。這代表如果您的結果是 200 分之 1 或數字小於 200 的（諸如 100 分之 1），則您的結果呈陽性，即寶寶帶有先天缺陷的可能性較高。如果您的結果是 300 分之 1，這代表您的結果呈陰性，即寶寶帶有先天缺陷的可能性較低。

針對結果您要採取何種行動？

(What do you do with the results?)

若您的檢驗結果呈陽性，醫師可能希望您在第二孕期中進行診斷檢驗絨毛膜絨毛取樣 (CVS) 或者羊膜穿刺術檢驗以查明寶寶是否有問題。但您可選擇是否要進行另一項檢驗。

如果您的結果呈陰性，您可以選擇不要再進行任何檢驗。

您應否進行第一孕期篩檢？

(Should you have first trimester screening?)

是否針對先天缺陷進行檢驗屬於個人決策。而且可以是很困難的選擇。您必須要考慮到檢驗結果對您而言將代表什麼，以及這些結果可能以何種方式影響您關於懷孕的選擇。

如果您選擇進行檢驗，您可能會希望跟遺傳諮詢顧問討論。顧問可以就進行或不進行檢驗的理由跟您一起討論。他或她也可以幫助您找到其他用於支援或做出決策的資源。

如需 24 小時全年全天候護理建議及一般健康資訊，請撥打 811 聯絡健康連線 Health Link。如果您需要一名口譯員，只需說出您需要使用哪一種語言。

本文編寫日期：2018 年 9 月 5 日資

料來源：myhealth.alberta.ca

經 Healthwise Inc.® 許可翻譯，並且不可取代您從您的醫療保健提供者或其他健康專業人員處獲得的護理建議。對於醫療診斷和治療，請務必資訊您的健康專業人員。