



针对先天缺陷的第一孕期筛检 (First-Trimester Screening for Birth Defects)

什么是针对先天缺陷的第一孕期筛检？

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

在怀孕的头3个月（第一孕期）即将结束时，女性可进行两类型的检验来确定宝宝带有先天缺陷的可能性。当结果相结合时，这些检验被称为第一孕期筛选检。它们也可以称为组合式第一孕期筛检或组合式筛检。

这些筛检的检验可以帮助医师查明您的宝宝是否带有某些先天缺陷（诸如唐氏症或三染色体18）的可能性。这些检验无法确切显示您的宝宝带有先天缺陷。您将需要一次诊断检验（诸如绒毛膜绒毛取样或者羊膜穿刺术）来查明是否存在问题。一些检验可能在某些地区才能进行。请与医师讨论适合您的检验。

第一孕期筛检会结合两种检验的结果。

- **颈部透明带检验 Nuchal trans lucency test**。这个检验使用超声波测量宝宝颈部背面处区域的厚度。厚度增加可能是唐氏症的早期迹象。这项检验并非随处都可进行，因为医师必须经过特殊训练才可执行。
- **第一孕期血液检验 First-trimester screening**。这些检验测量血液中两种物质的量：Beta -人绒毛膜促性腺激素 (beta-hCG) 以及妊娠血浆蛋白A (PAPP-A)。Beta-hCG是由胎盘所制造的一种激素。高位准或低位准可与某些先天缺陷相关。PAPP-A是血液中的一种蛋白质。低位准可与某些先天缺陷相关。

第一孕期筛检也可以作为一项整合式筛检检验的部分来进行。这将第一孕期检验的结果与第二孕期筛检（一种称为三重或四重筛检的血液检验）的结果相结合。您会在第二孕期的检验完成之后收到结果。

这些检验如何进行？

(How are the tests done?)

针对颈部透明带检验，医师或超声波技师会在您的腹部涂抹凝胶。接着他或她会轻轻地在您的腹部上方移动称为传感器的手持式装置。宝宝的影像会显示在监视器上。医师可寻找并测量宝宝颈部背面处的厚度。

第一孕期筛检需要进行的仅剩下一项简单的血液检验。



取得您的血液样本的健康专业人员将：

- 在您的上臂处缠绕一条弹力带。这会让弹力带下方的血管变大，以便更容易将针头插入血管中。
- 使用酒精清洁插入针头的部位。
- 将针头插入血管中。
- 将一条软管附接至针头使血液充满其中。
- 在收集到足够血液时从您的手臂拆下弹力带。
- 在抽出针头时在插入针头的部位上方放置纱布垫或棉球。
- 加壓該部位，接著貼上繃帶。

除了可能因为血液检验造成手臂瘀青以外，进行这些检验无任何已知的身体风险。

医师查看检验结果 - 结合您的年龄以及其他因素 - 以查明宝宝可能带有某些问题的可能性。

检验的准确度如何？

(How accurate are the tests?)

筛检显示的是宝宝带有某些先天缺陷的可能性。筛检的准确度是基于该检验能正确地找出一项先天缺陷的频率。

- 颈部透明带检验在罹患唐氏症的100个胎儿中正确地验出64至70个。在100个胎儿中有30至36个唐氏症患者无法经由本项检验验出。
- 第一孕期筛检（颈部透明带结合血液检验）在罹患唐氏症的100个胎儿中正确地验出82至87个。这也代表，在100个胎儿中有13至18个无法经由这些检验验出。
- 整合式检验（第一孕期检验加上第二孕期中的四重筛检）在罹患唐氏症的100个胎儿中正确地检出96个。这也代表，在100个胎儿中有4个无法经由本项检验验出。

也有可能筛检检验呈阳性 - 意指检验结果异常 - 但是宝宝没有问题这称为假阳性检验结果而且也有可能是宝宝带有先天缺陷，但筛检结果却显示宝宝没有先天缺陷。这称为假阴性检验结果。

假阳性结果可造成压力并导致多余的检验（诸如绒毛膜绒毛取样 chorionic villus sampling CVS）。许多筛检检验结果呈阳性的女性实际上怀有健康的宝宝。

结果代表什么？

(What do the results mean?)

「阳性」结果代表宝宝带有唐氏症或三染色体18的可能性高于平均值。如果结果呈「阴性」，代表您的宝宝或许不带有这些先天缺陷。但不能保证怀孕过程或宝宝将会一切正常。



医师可能会告知您一组数字作为检验结果。医师常使用某一数字作为阳性结果的临界值。举例来说，医师可能会说临界值是200分之1。这代表如果您的结果是200分之1或数字小于200的（诸如100分之1），则您的结果呈阳性，即宝宝带有先天缺陷的可能性较高。如果您的结果是300分之1，这代表您的结果呈阴性，即宝宝带有先天缺陷的可能性较低。

针对结果您要采取何种行动？

(What do you do with the results?)

若您的检验结果呈阳性，医师可能希望您在第二孕期中进行诊断检验绒毛膜绒毛取样（CVS）或者羊膜穿刺术检验 amniocentesis test 以查明宝宝是否有问题。但您可选择是否要进行另一项检验。如果您的结果呈阴性，您可以选择不要再进行任何检验。

您应否进行第一孕期筛检？

(Should you have first trimester screening?)

是否针对先天缺陷进行检验属于个人决策。而且可以是很困难的选择。您必须要考虑到检验结果对您而言将代表什么，以及这些结果可能以何种方式影响您关于怀孕的选择。

如果您选择进行检验，您可能会希望跟遗传咨询顾问讨论。顾问可以就进行或不进行检验的理由跟您一起讨论。他或她也可以帮助您找到其他用于支援或做出决策的资源。

如需24小时全年全天候护理建议及一般健康资讯，请拨打811联络健康连线Health Link。如果您需要一名口译员，只需说出您需要使用哪一种语言。

本文编写日期：2018年9月5日

资料来源：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。