

# 你怀孕了!

扫描和检查

你需要知道的

Simplified Chinese version:  
You're pregnant

孕期筛检

**NHS**  
SCOTLAND

Public Health  
Scotland

# 这本小册子解释了你在孕期中能做的血液检查、筛检和诊断性检查。

妊娠筛检包括简单的检查，来帮助查出你或胎儿患有健康问题或染色体问题的几率。

我们在这本小册子中谈论的筛检使用：

- 血液检查
- 超声波扫描。

进行筛检，以检查是否有任何健康问题和染色体问题。大多数胎儿的筛检结果都是健康的，但如果筛检提示你或胎儿可能有健康问题，下一步就是进行后续诊断性检查来获得确定的答案。你不一定得做这些检查。你有选择权。

我们所说的**诊断性检查**是：

- 绒毛膜取样（CVS）
- 羊膜腔穿刺术。

如果你不会说或不懂英文，NHS会让人将所说的内容翻译成你自己的语言。如果你觉得自己需要口译员，请告诉医疗专业人员。

更多关于你的妊娠信息可从《准备好，迎宝宝》（Ready Steady Baby）这本书或从以下网站上找到  
[www.nhsinform.scot/ready-steady-baby](http://www.nhsinform.scot/ready-steady-baby)

在怀孕期间，你会获得免费的免疫接种，以保护你和胎儿免受百日咳和流行性感冒（流感）的侵袭。有关怀孕期间疫苗接种的信息，请登陆

[www.nhsinform.scot/vaccinesinpregnancy](http://www.nhsinform.scot/vaccinesinpregnancy)



# 筛检的好处

获得更早而且  
往往更有效的  
治疗。



早期治疗可能  
改善你自己和胎  
儿的健康。

检查结果可能  
有助于你做出  
有关你妊娠的决  
定。

有助于你做好  
准备，应对宝宝在  
出生后可能需要的  
额外护理和支持。

你的助产士会指导你进行孕期所有的检查和扫描。

# 初步了解

 10周前	筛检镰状细胞病和地中海贫血*	页码 8
 8至12周	全血细胞计数、血型和Rh血型血液检查	页码 7
	乙肝、梅毒和艾滋病毒(HIV)血液筛检*	页码 16
 11至14周	唐氏综合征、爱德华氏综合征和帕陶氏综合征早期血液检查	页码 32
 11至14周	唐氏综合征、爱德华氏综合征和帕陶氏综合征NT(胎儿颈项透明层)超声波扫描	页码 33
 18至21周	怀孕中期筛检超声扫描	页码 20

\* 最好在怀孕早期就做检查，但仍可在怀孕期间随时（甚至在分娩时）做检查。



# 目录

你的孕期, 你的选择

4

通过血液检查筛检

6

筛检镰状细胞病和地中海贫血

8

筛检传染病

16

通过超声波扫描筛检

19

筛检唐氏综合征、爱德华氏综合征和帕陶氏综合征

24

无创产前检测( NIPT )

36

诊断性检查

39

我们如何处理您的信息?

43

信息和支持

44

你应当与你的助产士讨论所有的筛检。



# 你是孕妇，

是否接受筛检和诊断性检查由你来决定。你应与医疗专业人员进行详谈。医疗专业人员会详细向你介绍筛检项目以及检查结果意味着什么。

你可以在任何时候决定不做检查，或只做部分检查。在确定你已了解检查的内容和方法，以及你已准备好接受检查之前，没有人会对你进行检查。

我们在这本小册子中讨论“你的医疗专业人员”。他们可能是助产士、你的GP、专科医生（产科医生）、超声医师或任何参与你的孕期医疗护理的其他专业人员。

# 你的选择

人们对筛检和诊断性检查的决定有所不同。可选择：

- **不做筛检**，因为她们不想在怀孕期间知道她们或胎儿是否有健康问题或染色体问题
- **做筛检并考虑做诊断性检查**，因为她们想在怀孕期间知道她们或胎儿是否有健康问题或染色体问题。

决定是否接受筛检或诊断性检查有时是很困难的。你也许想跟你的伴侣、家人或朋友交谈。医疗专业人员以及这本册子背面列出的机构能为你提供帮助。但最终还是由你来决定。

无论你怎么决定，你都可以与你的助产士一起做出觉得适合你自己的妊娠计划。

## 事实



本小册子中的全部筛检和诊断性检查都是由苏格兰 NHS 免费提供。在苏格兰内，天生有健康问题、染色体问题或残障的儿童的治疗护理和诊断性测试都由 NHS 免费提供。



# 筛检

## 通过血液检查



### 初步了解

- 血液检查是你孕期保健的一个重要部分。
- 它有助于保护你自己和胎儿的健康。
- 做这些检查所需的血液通常能一次性采集完毕。
- 你的助产士将在你首次就诊时从你的手臂抽血，你应该会在下次到门诊就诊时得到结果。
- 一些检查项目可能会在你的怀孕后期按常规重复进行。我们会与你讨论这些项目。



# 血液检查的内容包括什么？

## 全血细胞计数

该检查查看你血液中的红细胞、白细胞和血小板。此检查将确定你是否贫血，贫血是因为没有足够多的健康红细胞携带氧气而发生的疾病。可以用铁剂和其他治疗方法来治疗，为你和胎儿的健康提供保障。

## 血型 and Rh 血型

该检查将确定你的血型。每个人的血型为A、B、O和AB四种类型中的一种。知道你的血型很重要：

- 万一你需要输血
- 因为血液中的物质（称为“血型抗体”）有时可能影响你的胎儿。如果发现这些抗体，你的医疗专业人员会与你讨论。

此项检查还将测出你是Rh阳性还是Rh阴性。如果你是Rh阳性，那么你就不需要治疗。大约有六分之一的妇女是Rh阴性。这就是说，她们的血细胞中没有一种称为Rh抗原的物质。

如果你是Rh阴性，而胎儿是Rh阳性，当他的血液进入你的血流时，就可能出现严重问题。这在第一次怀孕时不太可能成为问题，但在以后的怀孕中可导致严重问题。医疗专业人员会在你的手臂上为你注射“抗D”免疫球蛋白，有助于保护你的健康和将来可能怀上的宝宝的健康。

你可以咨询你的助产士如何确定你的血型以及接收结果的方法和最佳时间。如果查出任何健康问题，医疗专业人员会尽快与你联系，给你提供建议和治疗。



## 镰状细胞病和地中海贫血



### 初步了解

- 镰状细胞病和地中海贫血是影响血红蛋白的严重血液疾病。
- 血红蛋白位于红细胞内，在全身携带氧气。
- 这些疾病的患者终身需要专科治疗。
- 可能也向宝宝的父亲提供检查。这会使结果更准确。

## 镰状细胞病患者：

- 可有非常严重的疼痛
- 可能出现严重的、危及生命的感染
- 通常患有贫血（即血液携氧能力较低）
- 可能终身需要服药和注射来防止受到感染。

## 地中海贫血患者：

- 可能患有严重的贫血
- 可能每四到六周需要输血一次
- 可能终身需要注射和服药。

在你第一次去见助产士时或在这之后不久，会向你提供镰状细胞病和地中海贫血筛检。你应早点决定自己是否想要做这些检查，因为这些检查宜在怀孕期间尽早做。最好在怀孕第10周前做——尽管之后做可能也仍然有所帮助。

## 导致这些疾病的原因是什么？

镰状细胞病和地中海贫血是通过**变异的血红蛋白基因**由父母遗传给孩子。



什么是…

### 基因

基因是决定从你头发的颜色到血型等特征的因素。我们所有的特征都是遗传自母亲的一个基因和父亲的一个基因。

胎儿只有在遗传了**两个**变异的血红蛋白基因时才会患上这些疾病 - 一个来自母亲，一个来自父亲。只遗传了一个变异基因且没有患上任何一种疾病的人称为“**携带者**”。



什么是...

## 携带者

携带者既没有镰状细胞病也没有地中海贫血。但是，如果携带者与另一个携带者有了小孩，或与患有镰状细胞病或地中海贫血的人有了小孩，则他们的孩子就有可能患上其中一种疾病，或成为携带者。

任何人都有可能是携带者。但是，如果你的祖辈（父母、祖父母、外祖父母、和家族中更早的先辈）来自疟疾高发地区，则你携带变异基因的可能性就更大：

- 非洲国家
- 南美
- 南亚（印度、巴基斯坦或邻近国家）
- 南欧
- 加勒比海地区
- 东亚和东南亚（中国、香港、马来西亚或其邻国）。
- 中东

来自波兰的人也可能受到影响，因为有些波兰人的先辈是从疟疾盛行的区域移民过来的。

# 事实



虽然镰状细胞携带者是健康的，但当他们的身体得不到充足的氧气时就可能会出现**问题**（例如，在接受麻醉时）。知道自己是个携带者有助于应对这些情况。

地中海贫血携带者没有这些问题。

## 家庭来源调查问卷 (Family Origin Questionnaire)

为了帮助查出你或胎儿的父亲是否有可能携带这些疾病的基因，你的医疗专业人员会根据**家庭来源调查问卷** (Family Origin Questionnaire) 向你提问。

询问这些的目的是了解你的直系亲属和你的先辈来自哪儿，以便评估你携带这些基因的几率是否较高。

## 血液检查的内容包括什么？

你将会接受关于**镰状细胞病及地中海贫血**的检查：

- 血液检查
- 回答家庭来源调查问卷 (Family Origin Questionnaire) 上的问题。

也可能邀请胎儿的父亲做血液检查，因为检测双亲会获得更准确的结果。如果发现双亲都是携带者或患有其中一种疾病，**或**如果无法检查胎儿的双亲，则可能向你提供诊断性检查，以确认你的胎儿是否患有或者携带其中一种疾病。



## 请告诉助产士，如果...

你和你的伴侣有血缘关系。如果你们两人都有来自同一个亲属的遗传基因，那么你们更有可能都是携带者。

### 检查结果将告诉我什么？

最可能的结果是你和胎儿的父亲都不是镰状细胞病或地中海贫血携带者。如果检查结果显示你或胎儿的父亲是镰状细胞病或地中海贫血携带者，医疗专业人员会告诉你这对你、胎儿和家人可能意味着什么。

在极少数情况下，检查也许会显示你和/或胎儿的父亲患有血液病，而自己并不知道。医疗专业人员会跟你讨论这种情况，并向你提供更多信息。

此检查非常可靠。但如果检查结果不清晰，你将做另一次检查以便判定。

你和胎儿父亲的检查结果将会被用来判断胎儿患上其中一种疾病的几率是否较高。

## 事实



如果无法检查胎儿的双亲，则可能向你提供诊断性检查，以确认你的胎儿是否患有或者携带其中一种疾病。

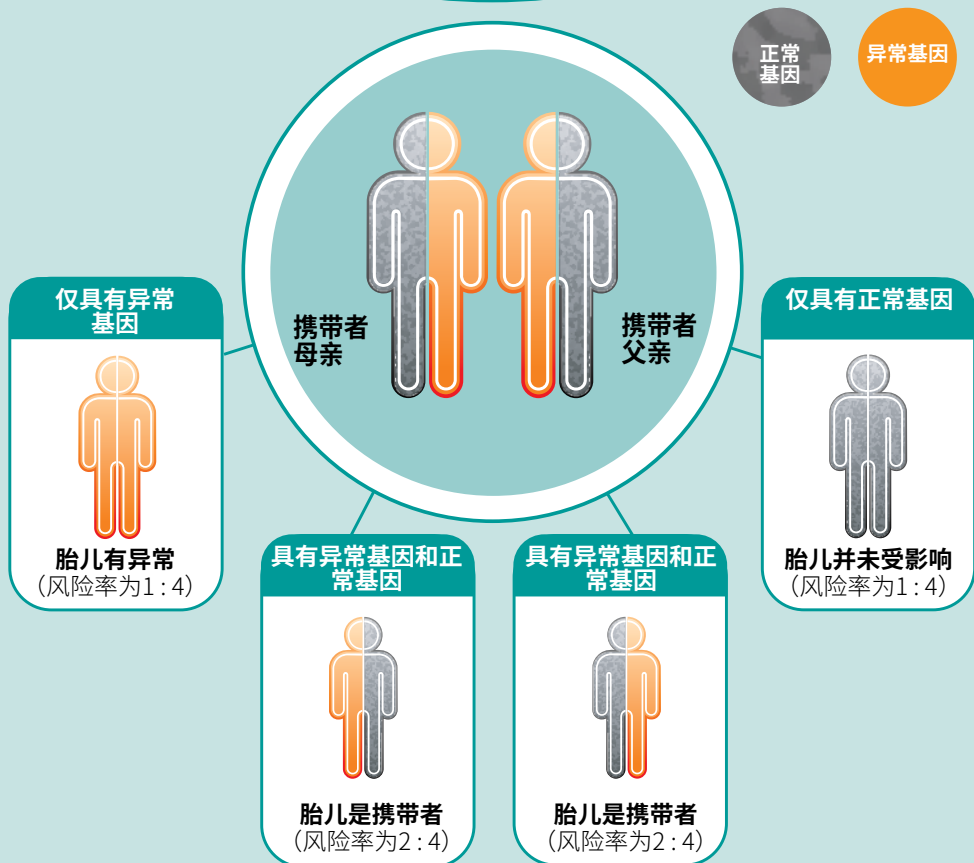
如果你和胎儿的父亲都携带镰状细胞病、地中海贫血或其他血液疾病的基因，通常有：

25%（四分之一）的几率  
胎儿不会患病

50%（二分之一）的几率  
胎儿会是携带者

25%（四分之一）的几率  
胎儿会患病

这种几率在每次怀孕时都一样。



# 请向医护人员提供尽可能多的信息， 如果.....

你接受了助孕（如IVF – 体外受精）。这可能会影响你的筛检结果。医疗专业人员会向你解释你的筛检结果。

## 可以对胎儿进行检查吗？

就像所有其它筛检一样，镰状细胞病和地中海贫血筛检不是100%准确的。诊断性检查是用于判定你的胎儿是否患有其中一种疾病的唯一方法。请参阅第39页至第42页。

如果检查结果显示胎儿患有血液疾病，医疗专业人员会帮助你理解这将意味着什么。他们会跟你交谈，告诉你可得到哪些治疗，并与你讨论你是否想继续妊娠。

遗传咨询师是受过专门训练的专业人员。如果你对遗传病有什么疑问或忧虑，遗传咨询师会为你提供信息和支持。你的助产士或GP能将你转诊至遗传咨询师。



## 新生儿镰状细胞病检查

我们为所有新生儿提供新生儿“血斑”滴血筛检，最好是在出生后第5天进行。你的助产士会在你宝宝的脚后跟刺一下，采集几滴血并滴在一张卡片上。这张卡片将被送到实验室检测九种疾病，其中包括镰状细胞病。你会在宝宝6至8周做体检时或之前得到检查结果。

### 如需详细了解血斑筛检和其它新生儿筛检项目

请留意小册子

《你的婴儿！所提供的测试》。我们在你的妊娠后期会提供该小册子。



或者你可浏览 NHS inform 的网站：[www.nhsinform.scot/newbornscreening](http://www.nhsinform.scot/newbornscreening)





## 传染病



### 初步了解

简单的治疗通常能降低你和胎儿被传染病感染的几率。会向你提供乙肝、梅毒和 HIV 血液检测。

你通常会在下次就诊时获得检测结果。但如果检测结果表明你受到了感染，你会更早获得通知。

有关传染病的原因、诊断、治疗和预防的更多信息，你可以在 [www.nhsinform.scot/psid](http://www.nhsinform.scot/psid) 上获得。

向你的助产士询问免费的百日咳疫苗、流感和 2019 冠状病毒疫苗。



# 血液检查的内容包括什么？

## 乙肝

乙肝是由一种病毒引起的，该病毒能在分娩时从母亲传染给婴儿。该病毒可能引起严重的肝病，但携带乙肝病毒的母亲可能没有感染迹象。如果不检查，她们就不会知道是否受到感染。

如果不接种疫苗，乙肝病毒患者所生的婴儿中很多也会受到感染。

如果检查结果表明你感染了乙肝，专科医生将为你提供治疗。

你的宝宝在出生时将接受乙肝疫苗接种。这通常会阻断宝宝感染乙肝，并防止宝宝患上严重的肝病。

## 梅毒

如果没有被发现并进行治疗，梅毒会损害你自己和胎儿的健康。只需用抗生素便可迅速治疗。人们会患上梅毒而自己并不知道。

## HIV

HIV是引起艾滋病（AIDS）的病毒。随着时间的推移，HIV会破坏人体对感染和疾病的防御力。HIV携带者无法被治愈，但在经过治疗后通常预计能够度过健康的一生且寿命正常。

被HIV感染的妇女会在怀孕和分娩以及经母乳喂养时传染给孩子。像乙肝和梅毒一样，很多感染上HIV的妇女可能直到做了检查才知道自己被感染 - 艾滋病毒使人发病需要数年的时间。

如果孕期筛检显示你可能感染了HIV，则会向你提供另一次检测，以确认是否已感染。会向你提供抗病毒药物，以保持你的健康并大幅降低你把HIV传染给宝宝的几率。医疗专业人员会向你建议最安全的分娩和喂养方法。他们还会告诉你，宝宝在出生后可以服用的药物，以便防止宝宝感染HIV。

## 支持和建议

这本小册子末尾列出的机构可为你提供有关传染病的信息和支持。

## 事实



**做HIV血液检查不会影响你目前或将来的人寿保险单。但如果发现有健康问题，就会影响到你的保险。你可能希望查看已有的任何保单，进一步详细了解情况。**

**我们仍建议你去做检查。**



# 筛检

## 通过超声波扫描



### 初步了解

助产士将为您提供两次超声检查扫描——第一次是在孕11周至14周之间，而第二次是在孕18周至21周之间。

这些扫描是由受过专业训练的医护人员进行的，他们称为超声医师。有些助产士也是超声医师。

扫描不是100%准确的。有时候，一些疾病无法通过扫描检测出来。

你的扫描将是二维黑白图像。NHS通常不做三维（3D）彩超。

超声波扫描对母亲和胎儿是很安全的。

筛检扫描寻找问题并检查胎儿是否健康成长。在你决定是否做扫描之前，仔细阅读此部分并与医疗专业人员交谈。

## 怀孕早期筛检扫描

你的第一次扫描是在11至14孕周之间进行的扫描：

- 评估胎儿的心跳、成长和发育
- 估计怀孕阶段
- 确定你怀的是一胞胎还是多胞胎
- 测量颈项透明层（请参阅第33页）。

如果在这个阶段发现了具体问题，医疗专业人员会在当时与你讨论。

## 怀孕中期筛检扫描

该扫描将查看以下疾病：

- 先天无脑畸形
- 开放性脊柱裂
- 唇裂
- 膈疝
- 腹裂
- 脐疝
- 双侧肾缺如
- 严重心脏畸形
- 致命性骨骼发育不良
- 爱德华兹综合征，或T18\*
- 帕韬氏综合征，或T13.\*

\*本扫描无法看出爱德华兹综合征或帕韬氏综合征的类型，例如，完全或不完全的。

## 怀孕中期筛检 扫描查看你胎 儿的发育，包 括他们的：



一些健康问题可能不会在怀孕中期的扫描中查出来。超声医师如果认为可能存在问题，就可能会寻求另一位医疗专业人员的意见。如果出现这种情况，他们会告诉你正在检查什么以及尚无法确定结果。如果超声扫描发现任何迹象，显示你的胎儿有染色体问题的几率高，可能会让你做诊断性检查。

如果怀孕中期扫描没有发现问题，也许你在怀孕期间就不需要再做扫描。但如果超声医师无法看清宝宝，你可能需要改天再来做一次扫描。

## 扫描前、扫描中和扫描后

- 在进行怀孕早期的筛检扫描一小时前，你需要喝一些水（大约一品脱/500毫升）。你的膀胱里有液体会帮助超声医师更清楚地看清胎儿。

- 进行怀孕中期扫描之前，膀胱不需充盈，但喝一、两杯水将有利于超声医师进行检查。
- 大多数医院都愿意你在扫描过程中有人陪伴。但年幼的孩子也许不能跟你进入检查室，因为他们会分散超声医师的注意力。最好事先问清楚。
- 超声医师会请你躺在诊察台上，把上衣往上拉到胸部，裙子或裤子往下拉到臀部。超声医师会挤一些凝胶到你的腹部（肚子）上，然后轻轻地用一个手持设备在你的腹部上来回扫描。该设备发送和接收超声波，以便计算机建立胎儿的图像。
- 扫描不会造成任何伤害，只是凝胶刚开始时可能让你觉得有点冷。有时候如果很难看清胎儿的某些部位，那么超声医师就会按压你的肚子。

在出生前发现健康问题可能有助于父母规划和准备。例如，如果您的孩子可能需要在出生后不久接受治疗，医疗专业人员可以协助你做好规划以便在医院分娩，让你和孩子可以获得所需的医疗护理。

## 事实



筛检无法查出所有问题。

- 超声医师可能无法看清胎儿。
- 有一些症状在21周以后才出现。
- 有一些症状无法在扫描时发现，因为这些症状不影响胎儿的外貌。





超声医师在做扫描

超声医师的屏幕显示胎儿的图像



- 扫描最多需要30分钟。
- 在超声医师给你做扫描时，你应该能够在屏幕上识别出你胎儿的某些身体部位——超声医师会指给你看。
- 查看胎儿的性别不是做超声扫描的目的，除非有医疗上的原因需要这么做。通常由于胎儿的体位而不可能看得出性别。扫描并不是完全可靠的，有时候会出错。
- 绝大多数的扫描都不会发现问题，显示宝宝是健康的。



## 唐氏综合征、爱德华氏综合征和帕陶氏综合征

会向你提供筛检，以查看你的宝宝患唐氏综合征、爱德华氏综合征或帕陶氏综合征的几率有多大。你是否想知道几率多大，这完全是你的私事。你有选择权。

在孕早期，有下列筛检项目供你选择：

- 只筛检唐氏综合征
- 只筛检爱德华氏综合征和帕陶氏综合征
- 筛检全部三种疾病。

如果你不想，那么你可以选择不做这些筛检项目中的任何一种。

在英国，出生的婴儿患有唐氏综合征的几率约是1/700。这是最常见的染色体疾病。

在英国，出生的婴儿患有爱德华氏综合征的几率约是1/5000。这是第二常见的染色体疾病。

在英国，出生的婴儿患有帕陶氏综合征的几率约是1/16,000。

什么是…

## 染色体

我们的身体是由数以百万的细胞组成的，每个细胞内都有染色体。染色体携带着对我们的生长发育起决定性作用的基因。人们通常有46条染色体，23条来自母亲，23条来自父亲。如果胎儿细胞中有一条多余的完全或部分染色体，他们将患上一种染色体疾病。如果这只发生在他们的部分细胞中，可称为嵌合体。

如果你的筛检结果显示你发生其中一种染色体问题的几率更高，你可以选择进行进一步筛检（称为 NIPT，即无创产前检查）、诊断性检查或不做进一步检查。唐氏综合征、爱德华氏综合征和帕陶氏综合征是偶然出现的。它们并非由于父母在妊娠前或妊娠期间所作的事情而导致的。

**母亲岁数越大，胎儿患上其中一种疾病的几率越大。患病几率与母亲怀孕时的年龄呈正比。但是，无论孕妇的年龄大小，胎儿都可能患上唐氏综合征、爱德华氏综合征或帕陶氏综合征。所有孕妇，无论其年龄大小，都可做此检查。**

# 唐氏综合征



患有唐氏综合征的婴儿的所有细胞中生来就多了一条21号染色体。唐氏综合征有时被称为“21-三体性综合征”。

唐氏综合征患者可以过上积极、健康和相当独立的生活，可以活到60几岁、70几岁甚至更久。

大多数唐氏综合征患者会有中轻度的学习障碍，而有些患者可能有更复杂的需求。这在婴儿出生前无法确切知道。

有些健康问题可能在患有唐氏综合征的患者身上更常见，但有些则不太常见。

## 唐氏综合征患者的生活

唐氏综合征患者在教育、就业和住房方面获得越来越多的机会和支持。唐氏综合征患者可以融入家庭和社区生活，过上健康和有意义的生活。有些唐氏综合征患者只需很小的支持就可以独立生活，参加工作，建立两性关系和社交。证据显示大部分唐氏综合征患者是快乐的，大部分家庭对他们的生活感到满意。

患有唐氏综合征的儿童可以就读于主流学校，并获得所需的额外支持。在一个人出生之前，无法知道此人是否需要任何额外的协助和支持。

### 唐氏综合征与健康

许多患有唐氏综合征的儿童面临的健康问题与所有儿童类似。有些健康问题可能在患有唐氏综合征的患者身上更常见，但有些则不太常见。

每10名患有唐氏综合征的新生儿中，约5名会有心脏问题；而当中每5名有心脏问题的新生儿中，不到1名可能需要做手术。唐氏综合征患者更可能有肌张力问题和消化问题，并且听力或视力可能下降。患有唐氏综合征的成人可能有较大的几率患上早发型痴呆，但患上某些癌症和某些类型的心脏病的几率较小。定期健康筛检可以确保尽早发现和治理任何健康问题。

### 唐氏综合征与寿命

唐氏综合征患者可以活到60几岁、70几岁甚至更久。

### 更多信息

你可以在 Down's Syndrome Scotland 获得更多信息和支持，网址如下：[www.dsscotland.org.uk](http://www.dsscotland.org.uk)

# 爱德华氏综合征



患有爱德华氏综合征的婴儿的所有或一些细胞中生来就多了一条18号染色体。爱德华氏综合征有时也成为“18-三体性综合征”。

患有爱德华氏综合征的胎儿更可能发生流产和死产。

爱德华氏综合征影响孩子的寿命。

比起患有完全型爱德华氏综合征的儿童，患有不完全型或嵌合体型爱德华氏综合征的儿童存在的健康问题没有那么严重。胎儿出生之前的筛检无法预测出生后的健康问题严重程度如何。

## 爱德华氏综合征患者的生活

爱德华氏综合征对婴儿的影响取决于多个因素。患有完全型爱德华氏综合征的儿童在学习能力和身体发育方面严重滞后，并且可能终身都需要医疗护理和学习方面的支持。不完全型或嵌合体型儿童可能受的影响较小。

### 爱德华氏综合征与健康

孕中期扫描（18–21孕周）时可能发现该疾病的某些体征。患有完全型爱德华氏综合征的婴儿很可能有各种健康问题，其中有些问题很严重。

大约十分之九的爱德华兹综合症婴儿将患有心脏疾病，5名可能丧失听力，5名可能有肌肉和关节方面的问题。有些婴儿在喂食、吞咽和呼吸方面需要帮助。这些婴儿通常出生时体重低，还更可能受感染并需要医疗护理。

### 爱德华氏综合征与寿命

在第12孕周时诊断出患有爱德华氏综合征的胎儿中，每10个胎儿就有7个会发生流产或死产。这更可能发生在怀孕早期，并且概率随着孕期的进展而下降。

爱德华氏综合征会影响孩子的寿命。每10名患有爱德华氏综合征的新生儿中，大约5名存活超过1周，大约1名存活超过5年。有些患有完全型爱德华氏综合征的婴儿可以活到成年。而患有不完全型或嵌合体型爱德华氏综合症的婴儿有更大的几率活到成年。

### 更多信息

您可以在Support Organisation for Trisomy 13 and Trisomy 18 (SOFT)获得更多信息和支持，网址如下：

**[www.soft.org.uk](http://www.soft.org.uk)**

# 帕陶氏综合征



● 患有帕陶氏综合征的婴儿的所有或一些细胞中生来就多了一条13号染色体。帕陶氏综合征有时被称为“13-三体性综合症”。

● 患有帕陶氏综合征的胎儿更可能发生流产和死产。

● 帕陶氏综合征影响孩子的寿命。

● 比起患有完全型帕陶氏综合征的儿童，患有不完全型或嵌合体型帕陶氏综合征的儿童存在的健康问题没有那么严重。胎儿出生之前的筛检无法预测出生后健康问题的严重程度。



## 帕陶氏综合征患者的生活

帕陶氏综合征对婴儿的影响取决于多个因素。患有完全型帕陶氏综合征的儿童在学习能力和身体发育方面严重滞后，并且可能终身都需要医疗护理和学习方面的支持。不完全型或嵌合体型儿童可能受的影响较小。

### 帕陶氏综合征与健康

孕中期扫描（18–21孕周）时可能发现该疾病的某些体征。患有完全型帕陶氏综合征的婴儿很可能有各种健康问题，其中有些问题很严重。

大约十分之八的帕陶氏综合征婴儿可能患有心脏疾病，6名可能有大脑发育问题，大约6名可能有唇腭裂。有些婴儿将发生眼睛问题、肾脏问题、癫痫或者在出生时器官在身体外面。有些婴儿在喂食、吞咽和呼吸方面需要帮助。这些婴儿通常出生时体重低，还更可能受感染并需要医疗护理。

### 帕陶氏综合征与寿命

每10名在12孕周诊断出患有帕陶氏综合征的胎儿中，大约7名会发生流产或死产。这更可能发生在怀孕早期，并且概率随着孕期的进展而下降。

帕陶氏综合征会影响孩子的寿命。每10名患有帕陶氏综合征的新生儿中，大约4名存活超过1周，1名存活超过5年。有些患有完全型帕陶氏综合征的婴儿可以活到成年。而患有不完全型或嵌合体型帕陶氏综合征的婴儿有更大的几率活到成年。

### 更多信息

你可以从下列网址获得更多信息和支持：[www.soft.org.uk](http://www.soft.org.uk)

# 唐氏综合征和/或爱德华氏综合征和帕陶氏综合征筛检有哪些筛检类型供我选择？

将向你提供：

## 孕早期

血液检查加上  
NT超声波扫描



如果你处于孕  
期第11周至第14周  
之间或者



## 孕中期

只进行专为筛检  
唐氏综合征而进  
行的血液检查



(如果你处于孕  
期第14周至第20  
周之间)

有些检查只能在孕期的某些阶段做。如果孕早期扫描显示你所处的怀孕阶段与预想的不一樣，助产士将向你解释可以做哪些检查。

**如果你无法在孕早期做唐氏综合征和/或爱德华氏综合征和帕陶氏综合征筛检，那么你能在孕中期做唐氏综合征筛检。**

## 血液检查

血液检查用来检测你和胎儿之间传递的物质。如果你决定做检查，你的血液样本将会在11至20周之间采集。

# 与医疗专业人员交谈，如果……

- 你抽烟
- 你接受了助孕（如IVF - 体外受精）。你的年龄和（如相关）捐卵者的年龄被用于计算中。这些信息有助于提供更准确的筛检结果。

## 颈项透明层（NT）超声波扫描

NT（颈项透明层）超声波扫描是在妊娠11至14周之间进行的一个超声波扫描，通常是你怀孕早期扫描中的一部分。你也许听说它被称为“联合”检查，因为它把扫描结果与血液检查结果结合起来。

此扫描测量胎儿颈后皮肤下的液体量。你的NT超声波扫描结果和血液检查结果，还有你的年龄、体重、孕期和任何其他的信息（如你是否抽烟）被输入到计算机中，来计算出胎儿患上唐氏综合征的几率，或者胎儿患上爱德华氏综合征和帕陶氏综合征的综合几率。如果你怀有双胞胎，你将与怀有单胞胎的孕妇一样有同样的筛查选项。如果怀有双胞胎，筛查结果可能没那么准确。你的助产士将帮助你理解这意味着什么，并协助你决定是否要为你和胎儿做进一步检查。



## 如果我选择做唐氏综合征和/或爱德华氏综合征和帕陶氏综合征筛检，会发生什么？

你可能已选择只做唐氏综合征筛检，只做爱德华氏综合征和帕陶氏综合征筛检，或者做这三种疾病筛检。你只会收到你所检查项目的结果。

### 如果我获得“低风险”结果

大多数孕妇会获得“低风险”结果。这意味着你的胎儿不太可能患有其中一种疾病。这通常意味着，你的胎儿患有其中一种疾病的几率小于1/150。

如果检查结果表明你的胎儿患有唐氏综合征、爱德华氏综合征或帕陶氏综合征的几率很低，则不会向你提供进一步检查。

## 事实



95%以上的筛检结果显示胎儿患上唐氏综合征或爱德华氏综合征或帕陶氏综合征的几率低。这并不意味着胎儿绝对不会患上其中一种疾病，只是不太可能。

## 如果我获得“高风险”结果

如果你获得“高风险”结果，这并不意味着你的胎儿一定患有其中一种疾病，只是更可能患有其中一种疾病。这通常意味着，你的胎儿患有其中一种疾病的几率超过1/150。

您得到的结果可能是患有其中一种疾病的风险更高，但婴儿可患有另一种不同的疾病。尽管这种机会非常小，您得到的结果可能是患唐氏综合症的风险更高，而婴儿实际上却有可能患帕韬氏综合征。

如果您得到的结果是患爱德华兹综合症或帕韬氏综合征的风险非常高（在“二分之一”和“十分之一”之间），那么NIPT就不太准确，而且可能影响您下一次的筛查选择。

## 如果我获得“高风险”结果，该怎么办？

你的助产士会与你讨论结果并解释这些结果意味着什么。然后他们会告诉你有哪些进一步的选择。你会有一些时间考虑相关选择，然后做出对自己和家人最好的选择。你不必立马做出任何决定。

如果你获得“高风险”结果，你将有下列选择：

- 不做进一步检查
- 进一步筛检（无创产前检测，称为 NIPT）
- 诊断性检查（绒毛膜取样(CVS)或羊膜腔穿刺术）。

## 更多信息

第 44 和 45 页的清单上列出的组织，可以帮助您在阳性筛检结果后获得更多信息和支持。

# 无创产前检测 (NIPT)

NIPT 是一种血液检测。对于此前的唐氏综合征和/或爱德华氏综合征和帕陶氏综合征筛检结果表明有较大的患病几率的孕妇而言，NIPT 是更准确的检测方法。

没有任何一种筛检是 100% 准确的，所以 NIPT 无法断定胎儿是否患有其中一种疾病。

就像其它孕期筛检一样，此检查非常安全，不会对你和胎儿造成伤害。

NIPT 会得出这三种疾病的检查结果。你无法像早期筛检那样选择只做唐氏综合征筛检或者只做爱德华氏综合征和帕陶氏综合征筛检。

## NIPT 的工作原理

怀孕期间，胎盘释放一些DNA到你的血流中，所以你的血液有你自己的DNA和一部分来自胎盘的DNA。NIPT 检查的正是这些DNA。如果NIPT发现你的血液中第21号、第18号或第13号染色体含有的DNA数量比预期更多，那么可能意味着你的胎儿可能患有其中一种疾病。

作为NHS Scotland的孕期筛检的一部分，NIPT不会用于发现其它健康或染色体问题，也不会用于检测胎儿性别。

如果你不想直接去做诊断性检查，NIPT可能有助于你决定是否要做诊断性检查。它还可能有助于你做好准备，应对宝宝在出生后可能需要的额外护理和支持。

如果您从第一次筛查中得到的结果是风险非常高（在“二分之一”和“十分之一”之间），那么就应与医疗专业人士谈论一下您的选择。这是因为当您得到患爱德华兹综合症或帕韬氏综合征的风险非常高的结果时，NIPT就不太准确了。

## “低风险”结果

大多数孕妇的NIPT检查结果都是“低风险”结果。这意味着你的胎儿不太可能患有其中一种疾病。如果你得到这个结果，则不会向你提供关于这些疾病的任何进一步检查。

还有一种概率很低的情况：你获得“低风险”结果但你的胎儿患有其中一种疾病。这被称为“假阴性”。你的助产士可以就此为您提供更多信息。

## “高风险”结果

如果你获得“高风险”NIPT结果，这并不意味着你的胎儿一定患有其中一种疾病，只是很可能患有其中一种疾病。会向你提供诊断性检查，以断定胎儿是否患有其中一种疾病。无论你做出什么样的选择，医疗专业人员都会为你提供信息和支持。

还有一种概率很低的情况：你获得“高风险”结果但你的胎儿并未患有其中一种疾病。这被称为“假阳性”。

## 无结果

NIPT可能有时无法得出结果，这是因为血液样本中没有足够的DNA，或者因为检测发生技术问题。如果你未获得结果，你可以选择再做一次NIPT，或者直接做诊断性检查，或者不做任何进一步检查。

## NIPT 的准确率如何？

如果你的检查结果表明胎儿患有其中一种疾病的几率较高，婴儿实际确认：

- 患有唐氏综合症的几率是91%
- 患有爱德华氏综合症的几率是84%
- 患有帕陶氏综合症的几率是87%。

研究表明，NIPT 更适用于发现患有唐氏综合征的情况，在发现患有爱德华氏综合征或帕陶氏综合征的情况中效果较差。这可能因为患有爱德华氏综合征或帕陶氏综合征的胎儿可能更小，并且胎盘可能更小。这可能意味着在血流中发现的来自胎盘的DNA数量更少。

NIPT 对于在第一次筛检中查出胎儿有较高患病几率的孕妇更准确。但是，没有任何一种筛检是100%准确的。

如果你怀有同卵双胞胎，NIPT 的准确率和你怀有单胞胎的情形一样。如果你怀有异卵双胞胎，NIPT 可能没那么准确，因为有两个胎盘释放各自的DNA。可能无法知道你的双胞胎妊娠是哪种类型。

**NIPT并不适合每一个人。如果您由于某种原因无法进行NIPT，那么助产士将会向您解释。例如，如果您最近进行过输血，或患有癌症，或患有涉及第21号、第18号或第13号染色体的疾病。**



# 诊断性检查



这些检查提供给那些筛检显示她们有更高几率是镰状细胞病或地中海贫血携带者或患有这些疾病的妇女。或胎儿有更高几率发生唐氏综合征、爱德华氏综合征或帕陶氏综合征的妇女。

诊断性检查有两种：绒毛膜取样（CVS）和羊膜腔穿刺术。

诊断性检查可以明确显示你的胎儿是否有其中一种健康问题。

诊断性检查会增加流产的几率。

你务必知道**自己可以选择是否做诊断性检查**。

医疗专业人员将与你详谈，并回答你的任何问题。他们会支持你，以便你做出你认为正确的决定。本手册末尾有其他信息和支持来源的列表。

通常不建议在孕期第22孕周后做诊断性检查。

## 绒毛膜取样 (CVS)

绒毛膜取样可从怀孕11周进行。通常只能由专科医疗中心提供。

在超声波扫描的引导下，专科医生（产科医生）把一根细针导入你的腹部（肚子），然后从胎盘采集一小块组织作为样本。

从该样本中可以数出胎盘的染色体数量。每100个绒毛膜取样（CVS）样本中会有两个样本无法提供明确的结果。如果发生这种情况，你可以再次做此项检查。产科医生会帮助你理解你的检查结果意味着什么。



什么是…

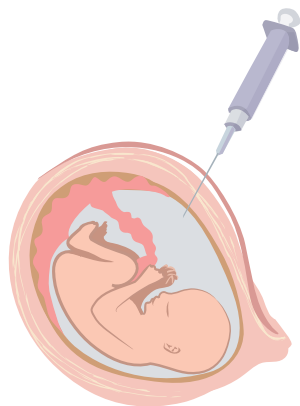
### 胎盘

胎盘位于子宫内壁上，将胎儿与你的血液连接起来，以提供营养。

## 羊膜腔穿刺术

羊膜腔穿刺术（你可能听过它简称为“羊水穿刺”）可在孕期15周后进行。通常约需10分钟。

超声波扫描将检查胎儿在子宫内的位置。专科医生（产科医生）将引导一根细针通过你的腹部（肚子）进入你的子宫。接下来用此细针采集宝宝周围的液体（称为“羊水”）作为样本。



从该样本中可以数出你宝宝的染色体数量。每100个羊膜腔穿刺术样本中会有一个样本无法提供明确结果。如果发生这种情况，你可以再次做此项检查。

## 转诊到胎儿医疗组

你的医疗专业人员也许会将你转诊至胎儿医疗组。

此医疗组由一位专科医生、助产士和其他医疗专业人员组成。这个可能位于另一家医院的医疗组也许会给你做进一步检查，并针对你或胎儿可能有的任何健康问题、染色体疾病或残疾向你提供信息和建议。我们通常会在几天内为你约见医疗组。

## 这些诊断性检查的安全性如何？

CVS和羊膜腔穿刺术并不是绝对安全，但它们是用于确定你的胎儿是否有健康问题的唯一方法。你有权决定是否做这些检查。无论你做出什么决定，医疗专业人员都会为你提供支持。

### 支持

本小册子背面列出的机构也可为你提供进一步的信息和支持。

**诊断性检查存在一些风险。**  
每200名做诊断性检查的孕妇中，大约1名会由于做了诊断性检查而流产（概率为0.5%）。  
双胎妊娠面临的此项风险可能更高。



## 做这些检查会痛吗？

很多女性觉得这些检查不舒服，有时会疼痛。

在几天内感觉下腹部（肚子）有一定不适是正常的，你可以为此服用扑热息痛。你应该放轻松，在做完检查后一两天内避免剧烈运动。如果在这之后仍有不适感，或如果你有其他担忧，请联系你的助产士。



## 如果诊断性检查查出了健康问题会怎么样？

如果诊断性检查显示你的胎儿的确患有其中一种疾病，你的助产士或产科医师将与你讨论你的结果，并给你时间理解其含义。

有些人可能会决定继续妊娠，而另一些人会觉得终止妊娠适合她们。只有你才可以决定对自己和家人而言最好的选择是什么。

你的助产士还可能告诉你关于能够为你提供情感和实际支持的机构的信息。

# 我们如何处理您的信息？

我们记录您的个人检查信息，其中包括检验结果。您的个人健康信息将得到保密，也就是说这些信息仅与涉及到您的护理的其他员工分享。我们定期评审主要业务，以确保提供尽可能最好的服务。

妊娠中的某些检查和化验结果是与苏格兰公共卫生局（Public Health Scotland）分享的，苏格兰公共卫生局是NHS的一部分。他们用这些信息来支持不断进行中的妊娠检查的监督和改善。如需更多信息，请访问 [www.publichealthscotland.scot/our-privacy-notice](http://www.publichealthscotland.scot/our-privacy-notice)

在妊娠中检查出的患有某些病情的婴儿被列入一个安全的先天性和罕见疾病登记簿中，该登记簿由苏格兰公共卫生局保存。它监测患有这些疾病的婴儿数量并支持卫生、护理及其他公共服务项目的规划与改进。可在此查看有关该登记簿的信息 [www.publichealthscotland.scot/cardriss](http://www.publichealthscotland.scot/cardriss)

您有权访问和使用您的个人健康信息。有关您的权利或NHS如何使用您的个人信息的更多信息，请联系NHS inform的免费帮助热线 **0800 22 44 88**（文本电话 **18001 0800 22 44 88**），或访问 [www.nhsinform.scot/confidentiality](http://www.nhsinform.scot/confidentiality) 和 [www.nhsinform.scot/data-protection](http://www.nhsinform.scot/data-protection)。

# 信息和支持

有关孕期筛检的信息很多，可能一时难以理解。如果你有任何问题或担忧，请联系你的医疗专业人员。

你可以询问他们哪些机构可能有能力为你和家人提供所需的支持。下列联系方式可能有所帮助。

## NHS inform

关于孕期筛检的信息，请访问 [www.nhsinform.scot/pregnancyscreening](http://www.nhsinform.scot/pregnancyscreening) 或拨打以下电话：  
**0800 22 44 88**  
(文字电话：18001 0800 22 44 88)

## 联系

为有额外需求或残疾的儿童的父母和照顾者提供信息和支持。  
电话：**0808 808 3555**  
(语音和文字) 或访问：  
<http://contact.org.uk>

## Antenatal Results and Choices (ARC)

为正围绕产前检查和继续妊娠还是结束妊娠做决定的父母提供信息和支持。  
电话：**0207 713 7486**  
(手机) 或访问：  
[www.arc-uk.org](http://www.arc-uk.org)

## Down's Syndrome Scotland

通过提供关于唐氏综合征带病生存者最新的准确均衡信息，为全苏格兰的准父母和新晋父母提供支持，帮助他们做出明智决定。电话：**0300 030 2121** 或访问：  
[www.dsscotland.org.uk](http://www.dsscotland.org.uk)

## Positively UK

为HIV阳性的女性和男性提供朋辈间的支持、建议、信息和代言服务。

电话：**0207 713 0444**

<http://positivelyuk.org>

## Waverley Care

为HIV和丙型肝炎患者及其伴侣、家人、照顾者提供关爱和支持。

电话：**0131 558 1425**

[www.waverleycare.org](http://www.waverleycare.org)

## SOFT UK

为帕陶氏综合征、爱德华氏综合征以及相关疾病患者的家庭提供支持。

电话：**0300 102 7638**

[www.soft.org.uk](http://www.soft.org.uk)

## Sickle Cell Society

Sickle Cell Society支持并代表受镰状细胞贫血病影响的人们，旨在改善他们的总体生活质量。

电话：**0208 961 7795**

[www.sicklecellsociety.org](http://www.sicklecellsociety.org)

## Spina Bifida Hydrocephalus Scotland

为脊柱裂、脑积水和相关疾病患者提供家庭支持服务。

帮助热

线：**0345 521 1300**

[www.sbhscotland.org.uk](http://www.sbhscotland.org.uk)

## British Pregnancy Advisory Service (BPAS)

BPAS为意外怀孕或选择终止妊娠的妇女提供帮助。

电话：**0345 730 4030**

电邮：[info@bpas.org](mailto:info@bpas.org)

[www.bpas.org](http://www.bpas.org)

## UK Thalassaemia Society

电话：**0208 882 0011**

<http://ukts.org>



翻译



易读



英国手语



音频



大字版本



盲文

欲了解更多信息，包括其他格式和翻译支持：



[www.nhsinform.scot/otherformatspregnancyscreening](http://www.nhsinform.scot/otherformatspregnancyscreening)



[phs.otherformats@phs.scot](mailto:phs.otherformats@phs.scot)



0131 314 5300



扫一扫

苏格兰公共卫生局 (Public Health Scotland) 是苏格兰的国家机构，旨在改善和保护苏格兰人民的健康和福祉。

© Public Health Scotland 2024

**OGL**

本出版物根据《第三版开放政府许可证》(Open Government License v3.0) 获得重复使用许可。

欲了解更多信息，请访问

[www.publichealthscotland.scot/ogl](http://www.publichealthscotland.scot/ogl)

[www.publichealthscotland.scot](http://www.publichealthscotland.scot)