

本宣传页为您提供名为羊膜穿刺术的程序的有关信息。

向您提供羊膜穿刺术的原因可能如下：

- 唐氏综合症筛选测试的结果表明您的婴儿患唐氏综合病症的几率较高；
- 您的超声扫描显示您的婴儿患染色体异常的几率可能增加；
- 您已经有一个患有染色体异常的孩子，或者您上次怀孕（未到足月）时发现染色体异常或先天性异常（出生时存在问题）；
- 您携带遗传问题（例如镰状红细胞异常）；或
- 您感染了弓浆虫病等疾病，可能导致婴儿发育出现问题。

如果您决定接受羊膜穿刺术，可在本说明书的第 5 页了解该程序的有关信息。

这些信息可帮助您决定是否想要接受这个程序。

您的助产士和产科医师可以给您更多信息。

简介

羊膜穿刺术程序将从您的子宫内婴儿周围取出少量（大约 15 至 20 毫升）羊水。漂浮在这个液体内的婴儿细胞将送往实验室里进行染色体检查。羊膜穿刺术可在怀孕 14 周后进行（但是通常在 15 周之后）。

如果您接受羊膜穿刺术，会有 1% 的流产概率（这意味着每个 100 位妇女中会有一位失去婴儿）。流产最可能在羊膜穿刺术后三周内发生。流产发生原因或者会发生在谁的身上尚不清楚。无论婴儿是否存在染色体问题都可能发生。

由于羊膜穿刺术仅向部分妇女提供，您经常所去的产科可能不会为您提供。相反，您可以在产科医师受过该程序培训的其他产科进行预约。

如果您感染了 HIV、乙型肝炎或丙型肝炎等疾病，您可能需要从专门从事感染疾病治疗的医生那里了解更多信息，然后再决定是否接受羊膜穿刺术。

您的助产士和产科医师可以向您解释这项实验。

您需要决定是否要接受这个程序。

如果您决定继续进行羊膜穿刺术程序，我们在执行该程序之前可能会请您签署一份表示同意改程序的表格（同意表）。

染色体检测

在身体的每个细胞里，我们通常有 46 个染色体（23 对）。其编号从 1 到 22，而第 23 对是性别染色体：通常 XX 为女孩，XY 为男孩。每个染色体携带有数千个基因，这些基因是告诉身体如何生成、发育和运转的指令。

在威尔士，在羊水中可完成两项不同的染色体检测。这些检测如下。

聚合酶链反应（PCR）检测

PCR 检测通常仅寻找婴儿体内的以下三种染色体问题。

- 唐氏综合症——导致某种程度的学习障碍，但通常不会威胁到婴儿的生命。在偶然情况下，与唐氏综合症相关的身体问题会危及生命（如心脏问题）。
- 爱德华氏综合症——一种严重的染色体异常，可能危及婴儿的生命。
- 巴陶氏综合症——一种罕见但严重的染色体异常，可能危及婴儿的生命。

有时 PCR 检测可能用于寻找其他特定情况。您的产科医师或遗传顾问与您将讨论这些方面。

PCR 检测寻找最常见染色体问题。染色体组型检查科发现其他染色体问题或变化，但这些较为少见（参阅下一章节）。即使您的 PCR 结果是正常的也可能会出现这种情况。

染色体组型检测

这项检测需要的时间比 PCR 长，但可能查出大多数染色体问题。

要进行这项检测，将在实验室里培育（培养）婴儿体内漂浮在羊水水中的细胞（大约需要 12 天）。然后，实验室人员将在显微镜下检查细胞，寻找婴儿染色体个数及外观的变化。

染色体组型测试无法检测到所有染色体改变。部分改变非常小，即使在显微镜下也无法观察得到，而只能使用其他的专业测试进行检测。这些检测不在染色体组型上完成。

染色体组型不会检测：

- 单基因改变，例如囊状纤维化（每个染色体包含数千基因）；
- 微缺失（染色体的小片损失）；或
- 染色体的其他细微变化。

单基因异常

单基因异常是由单个基因中的改变导致的。如果您有单基因改变所导致的遗传疾病家族史（如囊状纤维化），则可能向您提供仅为这个目的的具体检测，叫做单基因检测。您可能已在遗传学服务处与人进行过讨论，或者如果您说明了您有遗传病学史后，您的助产士或产科医师可能会将您转诊至遗传学服务处。如果在羊水取样中做了单基因检测，您通常也会被转诊进行染色体组型检测。

如果结果显示染色体的个数及排列正常，这并不能保证婴儿不会出现问题。

PCR 和染色体组型检测结果不显示婴儿的成长和发展情况。只有在 18 到 20 周之间婴儿几乎完全成形时，用超声波扫描可显示这一点。

如果存在问题

有一些妊娠会发现问题。如果发现问题，我们将为您提供信息和支持，帮助您做出有关妊娠方面的决定。会有专家为您提供信息帮助您做出决定，包括胎儿医学顾问、遗传学家和儿科医生。

有些妇女在知道婴儿存在问题后，会自己准备生产。有些妇女可能决定终止其妊娠，而有些则决定继续妊娠并将婴儿送人收养。这些都是困难的决定，我们会给您时间和信息，帮助您做出适合于您的决定。

发现自己未出世的孩子存在问题是令人沮丧的，要做出决定非常困难。大多数妇女都希望得到一些支持。可能来自您的伴侣、家庭或朋友，或者是为您提供护理的健康专家。如果您需要，您的伴侣或朋友可来到医院与您一起预约时间。

染色体组型可以检测很多种染色体异常。这可能意味着虽然您的婴儿没有唐氏综合症、爱德华氏综合症或巴陶氏综合症，测试结果可能会显示其他问题。

如果这样，您可以与专门从事产前筛查的医生或助产士讨论结果。您也可以与专门从事基因研究的人员进行讨论。要弄清婴儿是否存在问题，我们可能需要您和婴儿的父亲提供血样。

更多信息

您可以从以下来源获取更多信息。

产前检查的结果和选择 (ARC)

73 Charlotte Street

London

W1T 4PN

热线服务电话：0207 631 0285

网站：www.arc-uk.org

电子邮件：info@arc-uk.org

如果您决定接受羊膜穿刺术

羊膜穿刺术准备

- 预约前您可以吃早餐或清淡的午餐。
- 在羊膜穿刺术之前所做的扫描需要膀胱充盈，但会在羊膜穿刺术之前会要求您排尿。
- 穿着宽松的衣物会让您更加舒适。
- 在这个程序之间或之后，您可以带着您的伴侣或朋友来陪伴您以提供支持，但请勿带着孩子过来。
- 如果可能，请安排别人驾车带您回家。

羊膜穿刺术程序是如何完成的

这个程序需要大约 10 分钟时间，您是作为门诊（通常是产前门诊）病人接受这个程序的。做这个程序时您保持清醒、卧姿状态。

在羊膜穿刺术之前您将接受一次超声波扫描。这是为了检查你的婴儿的位置，寻找从您的子宫内进行抽取液样的最佳位置。你的腹部用抗菌溶液消毒，以降低感染风险。医生将针头插入皮肤及子宫壁，然后取出婴儿周围的少量液体。医生将观察超声波扫描以引导针头的方向，避免靠近婴儿。测试可能会感到不舒服，但不会感觉到痛。

偶尔会因婴儿的位置而无法完成此程序。如果这样，医生可能建议择日再做这个程序。

存在很小的概率医生无法从婴儿周围获取任何羊水。这意味着测试不能完成。医生可能建议择日再做这个程序。

程序之后会怎样

在这个程序之后，可能会要求您在门诊处停留 30 分钟时间休息。有些妇女会出现肚子向后抽筋，非常像阵痛。

如果你的血型是猕因子阴性 (RH 阴性)，那么这个程序之后会为您注射你在程序之后将被提供抗 D 抗体。这是为了降低抗体在血液内发展的几率，如果您的婴儿血型为猕因子阳性 (RH 阳性) 就可能出现这种情况。

有些医生可建议你在这个程序之后数日内保持放松，避免性生活、提重物或者锻炼。你不需要完全卧床休息。

如果出现任何疼痛或不适，可服用正常剂量的扑热息痛。

大多数妇女在两日后可返回正常生活。

需要注意的事项

- 剧烈疼痛，服用适量止痛药（如扑热息痛）无法止痛。
- 阴道内出现流血或异常排出物。
- 阴道内有任何液体渗漏。
- 如果你突然感到不适、发烧或有流感类症状。

这些症状并不一定表示出现问题，但您需要更加小心和注意。如需建议，请联系：

- 您接受羊膜穿刺术的门诊部；或
- 你的助产士。

获得测试结果

助产士、医生或遗传学家将与您讨论如何获得结果。你可能更愿意亲自获取相关信息，这样就可以与可以回答您的问题的人进行交流。单基因障碍测试结果需要的时间各不相同。遗传学小组将与您讨论如何获取单基因测试结果。

PCR 结果

你的 PCR 结果通常是三天内提供。

每 25 分羊膜穿刺术采样中大约有 1 份不适用于 PCR 测试。如果这样，需要等待染色体组型结果。但是这并不意味着有在婴儿存在问题。在大约 4% 或 5% 的 PCR 测试（百分之四或五）中，我们可能需要您或婴儿父亲的血样以帮助我们获得更清楚的结果。同样，这通常也并不意味着有在婴儿存在问题。

染色体组型结果

染色体组型结果通常在大约两周内可以提供。

有时在实验室里培养细胞会需要更长一些时间，您需要多等几天才能取到结果。如果细胞生长较慢，并不是因为婴儿方面问题。

偶尔在大约 0.3% 的测试中（即每 300 个测试中的一次），细胞在实验室里不会生长，您无法从染色体组型中得到结果。如果这样，可能会要您再做羊膜穿刺术。

有 1% 的测试中（即每 100 个测试中有一个）不会给出清晰的结果。有时细胞的生长方式使实验室难以确定是否存在问题，可能会要您进行更多测试。

染色体组型测试将显示婴儿的性别。如果你不想知道婴儿的性别，请告诉你的助产士或医生。

您可以从您的助产士或者做羊膜穿刺术的门诊部获取更多有关羊膜穿刺术结果的信息。