

## 生产唐氏综合症患儿几率较高妇女须知

这份宣传册的阅读对象是已经进行过唐氏综合症筛查并且已经被告知其生产唐氏综合症患儿的几率较高的妇女。

这份宣传册解释筛查的结果以及接下来要做什么的信息。

这份宣传册还介绍有关唐氏综合症患者的信息。

### 唐氏综合症筛查

唐氏综合症筛查的结果告诉你你生产患有唐氏综合症婴儿的几率有多大。

请记住数字越小，几率越高。这里有几个例子。

- **50** 分之一意味着你的婴儿患有唐氏综合症的机会是一次而你的婴儿没有患唐氏综合症的机会是 **49** 次。
- **450** 分之一意味着你生产唐氏综合症患儿的机会较小。就是说你的婴儿患有唐氏综合症的机会是一次而你的婴儿没有患唐氏综合症的机会是 **449** 次。

所有的妇女都有生产唐氏综合症患儿的可能性，包括那些其检查结果显示机会甚少的妇女（即几率低于 **150** 分之一）。

如果你生产唐氏综合症患儿的机会比较高，你可以跟医生讨论该结果并且我们也将向你提供染色体检查。

你的唐氏综合症筛查试验显示你有生产唐氏综合症患儿的机会。为了弄清楚你生产唐氏综合症患儿的可能性，计算机程序使用了下列信息：

- 你的年龄
- 验血结果
- 你的种族背景
- 你是否吸烟的信息
- 怀孕早期超声波检查的结果，以及
- 你的体重。

助产士将跟你核对这些信息。如果不正确，计算机将能够再一次算出你的结果。

生产唐氏综合症患儿的机会随着年龄的增长而增高。

筛查试验的结果将你的年龄列入考虑范围之内。检查唐氏综合症的筛查试验在估算你生产唐氏综合症患儿的机会方面要比单一依赖你的年龄为依据来评估准确得多。

## 唐氏综合症筛查结果意味着什么

该结果并不意味着你的婴儿患有唐氏综合症。筛查试验只是显示哪些妇女生产唐氏综合症患儿的机会比较高。

其结果显示机会较高的绝大多数妇女并没有生产唐氏综合症患儿。结果显示机会较高可能由于其他原因引起，因此该结果并不意味着你肯定会有问题。

该结果只意味着你属于将被给予染色体检查的一组妇女。大约 3% 的妇女（即 100 人中有三人）在经过唐氏综合症筛查之后被推荐接受染色体检查。

任何试验都不能是 100% 的准确，但是使用染色体试验来检查唐氏综合症还是相当可靠的。试验通常给你一个肯定的答案。

要进行该诊断试验，我们需要采集胎儿周围的一些液体标本。提取该液体的过程被称为羊膜穿刺术。

是否进行该诊断程序只能由你个人来决定。你的助产士或者产科医生可以向你进一步解释该检查。

## 什么是唐氏综合症？

唐氏综合症是一种终身症状并且会导致某种程度上的学习障碍。

这是由多余的一条染色体而造成的一种遗传症状。患者有 47 条而不是通常的 46 条染色体。

多余的染色体在卵子受精之时或者之后不久出现。人们不清楚发生这一现象的原因。我们无法从细胞中移除这一多余的染色体，所以即使在婴儿出生之前能够确诊出这一症状，我们也没有治愈的办法。

## 患唐氏综合症的婴儿

这些就是医务人员怀疑婴儿患有唐氏综合症时所要寻找的迹象。患有唐氏综合症的婴儿可能有下列全部或者某些症状。

- 他们的眼睛经常向上以及向外斜视。他们的眼睑可能有额外的皮肤褶皱（内眦赘皮），这使得他们的斜视更加明显化。
- 与其他婴儿相比他们的肌肉和关节可能更松弛。
- 出生时他们的体重可能低于平均值并且与其他婴儿相比后期体重增长较慢。
- 与正常婴儿相比其头部后部可能会更为平坦。
- 许多患有唐氏综合症的婴儿都有一条通过掌心的皱褶。
- 患有唐氏综合症婴儿看上去仍然跟家里的其他人有同样的相貌特征。

同其他儿童相比患有唐氏综合症的儿童通常发育和学习比较缓慢。

目前没有试验能够告诉你你的患儿会遇到何种困难。大多数唐氏综合症患儿都能学会走路和说话。绝大部分患有唐氏综合症的儿童进入主流学校并且能够学习读书和写字。

他们很可能会有需要特殊护理和治疗的医学问题。大约一半患有唐氏综合症的儿童会出现心脏问题，导致需要进行手术治疗。部分心脏问题有致命危险。大约 20% 的患有唐氏综合症儿童（即五个孩子中的一个）会在年满五周岁之前死亡。

如有适当的医疗护理，大多数患有唐氏综合症的儿童和成人能够过上健康的生活。

患有唐氏综合症的成年人能够半独立地生活，选择他们的朋友和伴侣，以他们自己的方式工作或者贡献于社会。他们有可能需要别人的帮助来照料自己。

患有唐氏综合症人士的平均寿命值是 55 岁。其中很多活到 60 多岁。

跟其他人相比阿耳茨海默氏病（一种老人性痴呆症）可能会在较早年龄影响患有唐氏综合症人士。

社会上有一些为有唐氏综合症孩子的家庭提供服务的机构。这些包括唐氏综合症协会等组织（它们的地址在本宣传册末尾）。

## 你的医院预约

我们可能已经为你预约去医院看专业从事产前筛查的助产士或者医生（或者两者都看）。这次去医院是为了向你详细解释唐氏综合症筛查试验的结果以及问你是否愿意接受羊水穿刺术，以便能够进行染色体检查。

医院助产士和医生将进一步解释羊水穿刺术的程序以及如何操作的细节。你不是一定要接受此项检查。有些妇女就自己决定不进行此项检查。无论你怎么决定，助产士和医生将全力支持你。

你可能希望用更多的时间来想一想，然后再决定下一步该怎么做。你可能有一些问题要问助产士或者医生，也可能再需要一次预约。你可能要带你的伴侣或者朋友跟你一起来。

如果你决定进行羊水穿刺术检查，我们会尽快为你安排另外一次的预约。

不是所有的医院都能进行该项检查，我们可能在能够进行此项检查的另外一家医院为你做预约。

## 羊水穿刺术

如果你想在婴儿出生之前知道婴儿是否有染色体问题，羊水穿刺术是非常有必要的。

染色体试验是检查你的婴儿是否患有唐氏综合症的一种非常准确的方法。

羊膜穿刺术是从子宫中的胎儿周围抽取少量羊水（约 15 至 20 毫升）的操作过程。

来源于胎儿的细胞漂浮于羊水之中，在试验室中对这些细胞进行检测就可了解染色体的情况。

在威尔士，我们进行两项羊水试验来查看你的胎儿的染色体。这些试验分别叫聚合酶链反应 (PCR) 试验以及染色体组型试验。聚合酶链反应试验的结果将在三个工作日内获得而染色体组型试验结果将需要两个星期左右的时间。

羊膜穿刺术有可能引起流产。如果你接受羊膜穿刺术，你有 1% 的流产机会（就是说每 100 名孕妇中有一名有可能失去她的婴儿）。流产的婴儿可能是受唐氏综合症影响的婴儿或者不是受唐氏综合症影响的婴儿。

有关该试验的进一步详情你可以参阅一份叫《羊膜穿刺术》的小册子，你可从你的助产士处获得该宣传册或者登陆 [www.antenatalscreening.org](http://www.antenatalscreening.org) 阅读。

如果试验结果显示异常情形，你可能希望认真考虑你该怎么做。有些妇女知道她们的婴儿有问题但仍然将准备婴儿的出生。其他的妇女可能会决定终止其妊娠。有些妇女决定继续她们的妊娠并且考虑将婴儿生下后由别人收养。

你可以从你的助产士或者当地医院产前诊所那里获得更多的有关唐氏综合症以及产前检查方面的信息。

## 更多信息

你可从下列机构获取更多信息：

### 产前检查结果和选择 (ARC)

产前检查结果和选择是一家独立的慈善机构，就产前筛查、试验及其后果向人们提供专门的信息和支持。

#### Antenatal Results and Choices

73 Charlotte Street

London

W1T 4PN

帮助热线：0207 631 0285

网址：[www.arc-uk.org](http://www.arc-uk.org)

电邮：[info@arc-uk.org](mailto:info@arc-uk.org)

### 唐氏综合症协会 (DSA)

唐氏综合症协会的支持服务包括有专业顾问，他们能在试验的每个阶段、在患者少年和成年阶段与患者家庭进行沟通。

#### Down's Syndrome Association

Langdon Down Centre

2a Langdon Park

Teddington

TW11 9PS

电话：0845 230 0372

传真：0845 230 0373

网址：[www.downs-syndrome.org.uk](http://www.downs-syndrome.org.uk)

电邮：[info@downs-syndrome.org](mailto:info@downs-syndrome.org)

© 威尔士大众健康

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

HDS 5