

孕期镰状细胞病和地中海贫血症筛查

该宣传页解释了您可以在孕期接受的相关检测，您可以通过这些检测来查明您是否为镰状细胞病或地中海贫血症的基因携带者。如果您是携带者，胎儿的父亲也将接受此检测。携带者类型众多。如果您和胎儿的父亲均为“重型携带者”，您的胎儿极有可能患镰状细胞病或地中海贫血症。

您可选择是否进行该项检测。

如果您或胎儿的父亲之前接受过镰状细胞病及地中海贫血症筛查，且您可出示筛查结果证明，请告知您的助产士或医生。您可能需要再次进行筛查。

镰状细胞病和地中海贫血症是什么？

镰状细胞病和地中海贫血症是严重的遗传性血液疾病。它们可以感染人体红血细胞中的血红蛋白。而血红蛋白对于人全身氧气的输送是不可或缺的。一旦患上此类血液疾病，患者将需要终身接受专科护理。此外，还有其它一些较罕见的血红蛋白类疾病。但是大多数没有这两种严重。

镰状细胞病

镰状细胞病患者可能：

- 身体组织及器官受损，并会出现不同程度的临床症状；
- 身体剧痛，需留院看护；且
- 更易出现严重感染。

B 型地中海贫血症

地中海贫血症患者会出现以下症状：

- 严重贫血，每 4 至 6 周需进行一次输血，且需要接受其他治疗。

此类疾病是如何遗传的？

镰状细胞病及地中海贫血症属遗传性疾病。可在家族中继代遗传。

如果父母都携带有镰状细胞病或地中海贫血症基因，则他们的孩子患镰状细胞病或地中海贫血症的机率较高（每 4 人中有 1 人，或 25%）。

如果父母中只有一位（母亲，或者父亲）携带有镰状细胞病或地中海贫血症基因，则他们的孩子患此类疾病的机率极小。但是胎儿有可能是基因携带者。这就意味着，与其母亲或父亲一样，胎儿将携带镰状细胞病或地中海贫血症基因，但是通常不会发病。女性携带者在怀孕期间可能出现相关问题。例如，他们更易患贫血症。

哪些人会得此类疾病？

任何人都有可能成为镰状细胞病或地中海贫血症的基因携带者。

但是对于某些特定人群，成为镰状细胞病或地中海贫血症基因携带者的机率更大。这就意味着：如果家族历史上不论回溯多少代人，有来自地中海（如塞浦路斯，意大利，葡萄牙，西班牙）、非洲、加勒比地区，中东地区，印度，巴基斯坦，南美洲以及南亚和东南亚的人，则更容易成为基因携带者。

对来自于英国及爱尔兰共和国的人或家族，携带镰状细胞病或地中海贫血症基因的并不多见。

关于检测

该检测为血液检测，不与其他血液检测冲突，宜在怀孕早期进行。

该检测只针对镰状细胞病或地中海贫血症基因携带机率较大的女性。想知道您是否属于需要检测之列，请参阅“哪些人需要接受检测？”。

作为产前护理的一部分，您将接受一次血常规检查（全血细胞计数），以此来检验您的血红蛋白水平，并观察您是否患有贫血。全血细胞计数也可检查出某些地中海贫血症患者。

助产士将询问您是否愿意将地中海贫血症筛查计在全血细胞计数检查中。如果全血细胞计数检查结果显示您可能携带有地中海贫血症基因，实验室将对您的血液进行镰状细胞病和地中海贫血症筛查。

哪些人需要接受检测？

如果符合以下情形，您应接受检测：

- 您或您的配偶有镰状细胞病或地中海贫血症家族史；
- 您或您的配偶，您家族中的任何成员或您配偶家族中的任何成员，其家族历史上无论回溯多少代有人来自于英国和爱尔兰共和国之外的任何地区；
- 您或您的配偶不了解您的家族史—例如，您或您的配偶是被收养的；或
- 您患有不明原因的贫血症。

孕期进行镰状细胞病和地中海贫血症筛查有什么好处？

如果您是镰状细胞病或地中海贫血症的基因携带者，获悉此信息对于您在孕期得到正确治疗至关重要。

担心胎儿有较大机率继患镰状细胞疾病或地中海贫血病的孕妇，可以接受诊断检测来检查胎儿是否受影响。此检测可以通过绒毛膜绒毛取样（CVS）或羊水穿刺手术实现。如果胎儿不幸患病，母亲可决定是继续妊娠或终止妊娠。

孕期进行镰状细胞病和地中海贫血症筛查有什么坏处？

如果经检测您携带有携带镰状细胞病或地中海贫血症的基因，接受该项检可能会使您感到焦虑。有些孕妇将需接受诊断检测来确定胎儿是否受到了影响。因为诊断检测可能引起流产，所以许多孕妇很难抉择。因为难于抉择，一些孕妇可能情愿当初没有进行筛查。

我是否需要接受镰状细胞病和地中海贫血症血液检测？

仅有您自己可以选择是否进行该项检测。有些孕妇想知道胎儿是否患有镰状细胞病或地中海贫血症，而有些则不想知道。接受该检测可引起焦虑，因为检测结果可能意味着您需要做进一步的检测。

血液检测在哪里进行？

您的助产士将告诉您可以在哪里进行这项检测。

关于检测结果

对我的检测结果是否保密？

NHS 负责所有检测结果的存档和保密工作。医院的政策视 NHS 内查询您检测结果的人数而不同。您的助产士可向您解释该医院的检测安排。

我将如何获得我的筛查结果？

该医院镰状细胞病和地中海贫血症防控中心的助产士，医生或咨询顾问将告诉您检测结果。

我能从检测结果中得到什么信息？

如果结果显示您不是基因携带者，您胎儿患有镰状细胞病或地中海贫血症的机率极小。尽管此检测非常精确，但是还会有少数结果不明。如果这样，您可能需要接受其它检测。

如果结果显示您是携带者或潜在携带者，您可与专科护士或医生交流，从而获得更多信息。他们将建议您请孩子的父亲也接受血液检测，以此来查明他是否也是基因携带者。如果结果显示孩子的父亲不是基因携带者，则您孩子患镰状细胞病或地中海贫血症的机率极小。

如果孩子的父亲也是基因携带者怎么办？

如果检测结果显示孩子的父亲也是基因携带者，您孩子患镰状细胞病或地中海贫血症的机率约为 25%（每 4 人中有 1 人）。然后您可以决定是否接受更多检测来查明胎儿是否感染此类疾病。这些检测就是诊断检测。如果您选择了不接受这些检测，可以在胎儿出生后再对其进行镰状细胞病或地中海贫血症检测。这就意味着如果胎儿受到了感染，治疗可以尽早开始。

诊断检测是什么？

绒毛膜绒毛取样（CVS）和羊水穿刺术

绒毛膜绒毛取样（CVS）和羊水穿刺手术属于诊断检测。它们是精确检测镰状细胞病和地中海贫血症存在与否的方法。如果您决定接受诊断检测，可能会要求您及孩子的父亲再次提供血液样本以帮助实验室做出准确的诊断。

绒毛膜绒毛取样 (CVS) 是什么？

绒毛膜绒毛取样 (CVS) 是指医生在您怀孕期间从您的胎盘 (胞衣) 取下少量组织的过程。实验室将对该组织内的细胞进行检测，从而分析您胎儿的染色体。通常您可在孕期第 11 周至第 14 周之内接受绒毛膜绒毛取样检测 (CVS)。然而在特殊情况下，您可在孕期第 14 周以后进行该项检测。

如果您接受绒毛膜绒毛取样 (CVS) 检测，会有 2% 的流产概率 (相当于每 50 位妇女中有 1 位)。

羊水穿刺术是什么？

羊水穿刺术是从子宫内胎儿的体周抽取 15 至 20 毫升 (相当于 3-4 茶匙) 羊水的过程。实验室将检测漂浮在羊水里的婴儿细胞。

羊水穿刺手术可在怀孕 15 周后进行。

羊水穿刺手术存在一定的风险。每 100 名孕妇中会有 1 名 (1%) 因此而流产。

诊断检测可能出现什么结果？

如果您接受了绒毛膜绒毛取样 (CVS) 或羊水穿刺手术，可能会出现以下结果：

- 您的胎儿未感染此类疾病；或
- 您的胎儿患有镰状细胞病或地中海贫血症。然后您可以决定是产下患有镰状细胞病或地中海贫血病的胎儿，还是终止妊娠。

绒毛膜绒毛取样 (CVS) 和羊水穿刺手术还可以检测出其他染色体异常的情况，您可以在绒毛膜绒毛取样 (CVS) 和羊水穿刺手术宣传页上获得更多信息。

更多信息

您可从您的助产士或院方医生 (您的产科医生) 那里获得更多关于镰状细胞病及地中海贫血症的信息。

其它相关机构

镰状细胞协会

网址: www.sicklecellsociety.org

英国地中海贫血症协会

网址: www.ukts.org

© Copyright 2010 威尔士卫生服务部版权所有。未经著作权人许可不得全部或部分进行复制。

www.antenatalscreening.org

2010年4月

ST 第九版