

## 什麼是整合式篩檢測試？

整合式篩檢是針對所有年齡的孕婦提供的唐氏症 (Down syndrome) 測試。整合式篩檢可以發現 (偵測到) 大約 10 分之 9 的唐氏症病例 (檢出率約為 92%)。

與其他篩檢測試相比，例如加州擴大 AFP 計劃 (California Expanded AFP Program)，整合式篩檢對唐氏症的檢出率較高，且假陽性率低。注意：假陽性結果是懷孕時顯示唐氏症風險高，但實際沒有此症候群的篩檢結果。

## 您的整合式篩檢就診

在產前診斷中心 (Prenatal Diagnosis Center)，整合式篩檢分兩步完成：

- 1. 第一步**在您懷孕滿 10 週又 4 天，以及滿 13 週又 6 天時進行。
  - 首先，遺傳諮詢師會解釋測試且檢視您的病史。
  - 隨後將進行特殊的超音波檢查來確認您的懷孕日期及測量您的胎兒的「頸部透明帶」(Nuchal Translucency, NT)。頸部透明帶是一項唐氏症測試，它會檢查您的胎兒後頸部的皮膚厚度。
  - 然後，護士會抽取您的血液並檢測您血液中的妊娠相關血漿蛋白 -A (PAPP-A) 含量。
  - 最後，我們會告訴您該在什麼時候返回進行您的第二次血液測試。
- 2. 第二步**在懷孕第 15-16 週進行，但不得遲於第 21 週。
  - 護士將抽取第二份血樣來檢測您血液中的四 (4) 種蛋白質含量：
    - 1) 甲種胎兒蛋白 (Alpha-fetoprotein, AFP)
    - 2) 人類絨毛膜性腺激素 (Human chorionic gonadotropin, hCG)
    - 3) 非結合性雌三醇 (Unconjugated estriol, uE3)
    - 4) 抑制素 A (Inhibin, IhA)

## 測試結果

通常在第二步（第二次血液測試）後一 (1) 週，獲得整合式篩檢的結果。您還會獲得其他疾病的篩檢結果，包括第 18 對染色體三體症 (Trisomy 18) 和開放性神經管缺陷（又稱脊柱裂，Spina Bifida）。

產前診斷中心的遺傳諮詢師會透過電話告訴您結果，且若有必要的話將安排追蹤就診。您的婦產科醫生也會收到您的整合式篩檢結果的副本。

## 整合式篩檢與加州擴大 AFP 篩檢有什麼不同？

加州為所有孕婦提供擴大 AFP 篩檢。此測試只使用懷孕第二個三月期（第 4 至 6 個月）的資訊。

整合式篩檢使用懷孕後的第一個與第二個三月期的資訊。此測試對唐氏症的檢出率較高（整合式篩檢的檢出率為 92%、加州擴大 AFP 篩檢為 60%）且假陽性率較低。<sup>1</sup>

## 唐氏症檢測的陽性結果表示什麼？

- 「篩檢陽性」結果表示您的胎兒罹患唐氏症的風險較高。如果您的測試結果呈陽性，就會向您提供羊膜穿刺術（檢測嬰兒染色體〔遺傳物質〕的一項測試）。
- 如果罹患唐氏症的風險為 270 分之一或更高，您的整合式篩檢結果就會呈篩檢陽性。
- 接受測試的每 100 名婦女中就有五名獲得陽性結果，被認為是「篩檢陽性」。呈篩檢陽性結果的大多數婦女不會有罹患唐氏症的嬰兒。

## 唐氏症檢測的陰性結果表示什麼？

「篩檢陰性」結果表示整合式篩檢發現的罹患唐氏症風險低於 270 分之 1。**注意：**篩檢結果呈陰性無法完全排除有罹患唐氏症嬰兒的可能性。

<sup>1</sup> Wald、NJ 等人，懷孕後第一個與第二個三月期的出生前唐氏症篩檢：血清、尿液與超音波篩檢研究的結果 (SURUSS) (First and second trimester antenatal screening for Down's Syndrome: The Results of the Serum, Urine, and Ultrasound Screening Study (SURUSS)。Health Technology Assess 2003;7(11)。

## 如果我沒有進行第二步抽血，會怎麼樣？

如果您沒有在懷孕第 21 週前進行第二次血液測試，我們就無法向您提供整合式篩檢的結果。您只會獲得第一步的結果。**注意：**這個有限的結果不如整合式篩檢準確。

## 如果超音波檢查顯示我已經來不及進行第一步測試該怎麼辦？

如果您的超音波檢查顯示您已經來不及進行第一步測試，則您就不能進行整合式篩檢。但是，您可以選擇進行不同的篩檢測試，例如加州擴大 AFP 篩檢。

## 取得更多資訊的管道

- 請撥打 (415) 600-6400 來聯絡產前診斷中心的遺傳諮詢師。
- 前往 [www.cpmc.org/learning/chinese.html](http://www.cpmc.org/learning/chinese.html)，瞭解有關您健康的更多資訊。

### 常見問題解答

問： 什麼是整合式篩檢？

答： 整合式篩檢是唐氏症的一項測試。與其他篩檢測試相比，整合式篩檢對唐氏症的檢出率較高，且假陽性率低。

問： 我什麼時候能夠得到測試結果？

答： 在您的第二次血液測試後一週內，遺傳諮詢師 會與您聯絡。

問： 如果我的篩檢呈陽性，會怎麼樣？

答： 如果必需的話，遺傳諮詢師會協助您安排追蹤就診。

由患者和社區教育中心 (Center for Patient and Community Education) 和加州太平洋醫療中心婦幼中心 (Women and Children's Center at California Pacific Medical Center) 聯合製作。日期： 2/07

© 2007 加州太平洋醫療中心

贊助商：由 Mr. and Mrs. Arthur A. Ciocca Foundation 慷慨贊助。

注意：本資訊無意取代您直接從您的醫生那裡得到的任何資訊或個人醫療建議。如果您有任何關於本資訊的任何問題，例如所列出的治療風險和好處，請諮詢您的醫生。