

羊膜穿刺术和绒毛检查是在出生前检测胎儿是否患有染色体疾病的可靠方法，由于需要将针刺入子宫内，这些测试可能有导致流产的风险。现在已研究出检测胎儿患有染色体疾病可能性的一些无风险方式，其中之一就是 NIPT（无创产前基因检测）。

本文详细介绍了在决定是否接受 NIPT 前需要了解的事项及注意事项。

NIPT概述

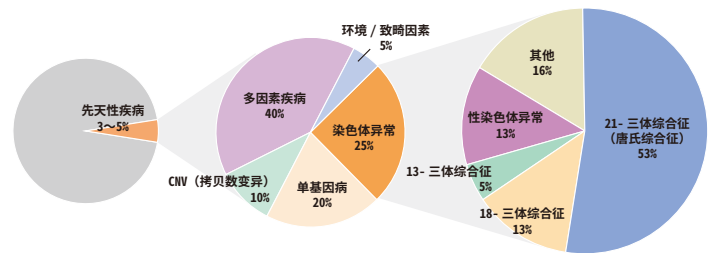
- NIPT 是一项检测胎儿是否患有染色体疾病的检查。
- 主要检测的染色体疾病：21- 三体综合征、18- 三体综合征，13- 三体综合征。
- 在妊娠 9 ~ 10 周时，从孕妇身上抽取 10 ~ 20mL 的血液，对血液中漂浮的 cfDNA（高度片段化的 DNA）进行分析从而得出结果。
- 结果报告分为“阳性”、“阴性”和“待定”。“阳性”意味着有很大可能性患有该疾病。
- 孕妇血液中漂浮的 cfDNA 中大约有 10% 来自胎儿，更准确地说来自胎盘。因此，虽然 NIPT 是一项准确度较高的检查，但它只能提示胎儿患有染色体疾病的可能性。
- 若测试结果为“阳性”，则需要使用羊水细胞或绒毛膜细胞进行更明确的诊断。除此之外，若结果为“待定”，则需要您针对后续相关应对措施进行再次咨询。

染色体是什么？

- 大多数人的体细胞内拥有 46 条染色体，由 22 对常染色体（1 ~ 22 号染色体）和 1 对性染色体（X、Y 染色体）组成。
- 染色体上含有很多基因（是人体及功能的蓝图）。
- 染色体数量和形状的变化会影响生长和发育，并有可能导致先天性疾病和先天残疾。
- “三体”是指原本的两条（一对）染色体变成了 3 条，比如，21- 三体综合征就是 21 号染色体有 3 条染色体而导致病症的情况。

通过NIPT可以预知的事情&不可预知的事情

- NIPT 是检查患有 21- 三体综合征、18- 三体综合征、13- 三体综合征可能性的检查，并不能检测出患有其他疾病。
- ▶ 大约每 100 个新生儿中就有 3 ~ 5 个宝宝患有先天性疾病。
- ▶ 其中，染色体原因约占 25%，当中作为 NIPT 检查对象的这 3 种染色体疾病就占了约 70%。也就是说，每 100 名新生儿中约有 0.7 人患有这三种染色体疾病之一。



图：先天性疾病的发病率与染色体疾病
(Thompson & Thompson Genetics in Medicine 8th Edition Saunders 2016; Wellesley D, et al. Eur J Hum Genet 2012; 20:521)

分娩时年龄	21-三体综合征	18-三体综合征	13-三体综合征
20	1/1441	1/10000	1/14300
25	1/1383	1/8300	1/12500
30	1/959	1/7200	1/11100
35	1/338	1/3600	1/5300
40	1/84	1/740	1/1400
45	1/30		

表：按分娩时母体年龄划分的染色体疾病出生率

母体年龄与三体儿出生率的关系

- 众所周知，随着母亲年龄的增加，三体儿的出生概率也会增加。
- 在其他染色体疾病中，母体年龄对其的影响并不明确。

我们人类基因的多样性和先天性疾病

- 包括由染色体引起的先天性改变，任何人都有可能生出患有先天性疾病的婴儿。这可能会使您的宝宝和大多数人有所不同，但这也是谁都拥有的基因多样性和个性的一部分。
- 我们不能否认，由于先天性的一些变化而具有与大多数人不同的特征可能会致使生活困难。另一方面，一个人的幸福与不幸不仅仅取决于这些特征。
- 我们也提供了相关的公益服务，旨在实现不管境遇如何，每个人都能作为社会中的一员，与我们共同生活在互相认可、互相帮助的社会。
- 但也有一些人因为各种原因而选择放弃继续妊娠，我们也尊重这种选择。不论选择继续妊娠或是终止妊娠，都会有一些组织为您提供帮助。



支持亲子未来的协会
<https://fetalhotline.fab-support.org/>

关于 NIPT 的合作机构：我们正在与以下的机构（核心机构）合作

您也可以在检查前或检查后直接咨询儿科专家（产前咨询儿科医生）。

与本院合作的产前咨询儿科医生如下

机构名称：
医生姓名：
机构地址：
咨询电话：

医生姓名：
机构名称：
联系电话：

21- 三体综合征

- 一般来说，约 600 ~ 800 人中就有 1 人患病。
- 出生后身体和语言的发育一般较为迟缓，但通过提供适当的环境（疗愈护理等）可以促进宝宝的生长发育。
- 有合并心脏病、消化系统疾病等疾病的可能。
- 学龄期儿童可就当地普通学校或特殊支援学校。
- 长大后，可能需要日常看护，也有很多人在社区中生活并获得了长达终生的各种政府支援性服务。
- 被确诊为儿童慢性疾病者，可享受医疗、福祉、社区等各种相关支援服务。
- 各地区都有相关家长协会及平台等信息交流的场所，福祉支援体系也很到位。

18- 三体综合征（爱德华氏综合征）

- 约每 4,000 ~ 10,000 人中就有一人患病。
- 也有在产检的 B 超检查时，通过胎儿的生长异常、心脏疾病、消化系统疾病、四肢形态异常等而发现 18- 三体综合征的情况。
- 婴儿出生时有可能合并多种疾病，出生后可能需要辅助呼吸及哺乳等早期的医疗管理。
- 由于心脏疾病、呼吸衰竭等原因，可能会在出生后夭折。相反，也有通过积极的医疗干预改善生活而活到成年的报道。
- 虽然宝宝会表现出运动和智力方面的迟缓，但一边继续医疗管理，一边就读特殊支援学校，可以随着年龄而缓慢发育。
- 被确诊为儿童慢性疾病者，可享受医疗、福祉、社区等各种支援服务。

13- 三体综合征（Patau 综合症）

- 一般来讲，每 5,000 ~ 10,000 名新生儿中就会有一人患病。
- 也有在产检的 B 超检查时，通过胎儿的生长异常、心脏疾病、中枢系统疾病、消化系统疾病、四肢形态异常等而发现 13- 三体综合征的情况。
- 婴儿出生时有可能合并多种疾病，出生后可能需要辅助呼吸及哺乳等早期的医疗管理。
- 由于心脏疾病、呼吸衰竭等原因，可能会在出生后夭折。相反，也有通过积极的医疗干预改善生活而活到成年的报道。
- 虽然宝宝很少自己走路或说话，但他们会缓慢地成长发育。
- 被确诊为儿童慢性疾病者，可享受医疗、福祉、社区等各种支援服务。



公益财团法人日本唐氏综合征协会
<https://www.jdss.or.jp>



横浜项目
<https://yokohamapj.org/>



18- 三体综合征协会
<http://18trisomy.com/>



Team18
<https://team-18.jindofree.com/>



13- 三体综合征儿童
 ☆ PROJECT13 ☆
<http://trisomy13.blog.jp/>



支援 13- 三体综合征儿童的家长协会
<http://www.13trisomy.com/next.html>

接受检查前，希望您注意

- NIPT 仅对孕妇抽血即可，但它是针对胎儿出生前的染色体异常检测。若出现“阴性”以外的结果，您可能需要直面很多困难。
- NIPT 对于正在苦恼是否要接受羊水检查等有流产风险的有创检查的孕妇来说，可以提供一些判断的依据。
- NIPT 的“阳性”结果是指胎儿患有 3 种三体染色体疾病其中一种的可能性较高。
 - ▶ 该检查并不能确诊。为了确诊，后续需要进行羊膜穿刺或绒毛检查，由于检查需要从腹部将针刺入子宫内，因此有导致流产的风险，概率约为 1/300。
 - ▶ 即使结果显示为“阳性”，也有未患该染色体疾病的可能（假阳性）。例如，一名 35 岁孕妇的检查结果为“21- 三体综合征阳性”，则她的孩子约有 6.4% 的可能未患病。
 - ▶ 若检测结果为“阳性”，则需要接受专业的遗传咨询，为您详细说明结果并提供后续的应对措施。
- NIPT 的“阴性”结果是指胎儿患有 3 种三体综合症的可能性较低。
 - ▶ 虽然未患 3 种三体综合症的概率在 99.9% 以上，但这并不意味着可以 100% 排除。尽管非常罕见，即使结果呈“阴性”，也有患有三体综合征的可能（假阴性）。
 - ▶ 除了文中提及的 3 种三体综合征外，还有许多先天性疾病，“阴性”结果并不意味着胎儿没有任何疾病。
- NIPT 的“待定”结果是指结果无法判定为“阴性”或“阳性”。
 - ▶ 根据日本的数据，约有 0.3 ~ 0.4% 的结果被判定为“待定”。
 - ▶ 这种情况需要向我们咨询后续的应对措施（再次进行 NIPT、放弃 NIPT 检查、进行羊水检查等）。
- 即使检查结果显示胎儿有染色体异常的可能性，但由于个体差异，无法明确胎儿的实际症状和随后的发育状态。并且，与后续疾病的治疗也无直接关联。
- 虽然该检查的最初目的是检测胎儿的染色体异常，也可能以此为契机发现孕妇自身的染色体异常及恶性肿瘤。
- 请您在检查前通过遗传咨询充分了解此项检测，和您丈夫仔细考虑检查是否真的必要，再决定是否进行检测。
- 无论您是否接受 NIPT 检测，我们都尊重您夫妇二人深思熟虑后的决定。
- 如果您对宝宝或家人的未来有任何的顾虑和担忧，欢迎随时向我们咨询。若您需要更加详细的说明，我们可以为您转介本院的儿科或相关院外机构。
- 请您不要忘记，即使您的宝宝患有某种先天性疾病，还会有医疗及福祉服务等，一起为您的宝宝成长助力的支援者一直都在。