



唐氏症篩檢資料

產前篩檢

2009 年版

English

This brochure is designed to inform you (and your partner) about prenatal screening for Down syndrome. The English brochure text is available on www.rivm.nl/zwangerschapsscreening.

Deutsch

Diese Broschüre bietet Ihnen (und Ihrem Partner) Informationen über das pränatale Screening auf Down-Syndrom. Sie finden den deutschen Text der Broschüre auf der Internetseite www.rivm.nl/zwangerschapsscreening.

Français

Dans cette brochure vous (et votre conjoint ou compagnon) trouverez des informations sur le dépistage prénatal du syndrome de Down. Vous trouverez la version française de cette brochure sur www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

Español

Este folleto le ofrece información (también a su pareja) sobre la prueba prenatal sobre el síndrome de Down. El texto español de este folleto lo encontrará en www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

Português

Este folheto proporciona a si (e ao seu parceiro) informação sobre o exame pré-natal para deteção da Síndrome de Down. O texto deste folheto em português encontra-se em www.rivm.nl/zwangerschapsscreening.

Papiamentu

Den e foyeto aki bo (i bo partner) ta haña informashon tokante e screening prenatal di e síndrome di Down. Bo ta haña e kontenido di e foyeto aki na Papiamentu na www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

Türkçe

Bu broşür, Down sendromu için doğum öncesinde uygulanan tarama testi hakkında size (ve eşinize) bilgi verme amacıyla hazırlanmıştır. Türkçe metne şu adresten ulaşabilirsiniz: www.rivm.nl/zwangerschapsscreening.

عربي

تم إعداد هذا الكتيب لتعريفك (وتعريف شريكك) على فحص الوالدين المتعلق بمتلازمة داون. يمكن العثور على نص هذا الكتيب باللغة العربية على الموقع التالي

www.rivm.nl/zwangerschapsscreening.

中文

本小手冊的・容是要告訴您 (和您的伴侶)

關於・前唐氏症篩檢。您可以在下面網站取得本小手冊的中文版，網址：

www.rivm.nl/zwangerschapsscreening.

目錄

1. 我能從這本小手冊得到哪些資料？	5
什麼是產前篩檢	
2. 唐氏症	7
3. 合併檢查	8
血液檢查和皮膚皺褶測量	
檢查結果只是一項風險指標	
媽媽的年紀扮演怎樣的角色？	
4. 追蹤檢查	12
絨毛膜檢查和羊膜穿刺檢查	
5. 作明智的抉擇	13
幫助做抉擇	
6. 我還有哪些需要知道的？	14
什麼時候會有結果？	
產前篩檢：費用和健保給付	
追蹤檢查的健保給付	
7. 進一步資料	16
網際網路	
衛教傳單和小手冊	
組織和地址	
8. 個人資料保護	18

1 我能從這本小手冊得到哪些資料？



本小手冊為您和您的伴侶提供唐氏症產前篩檢的資料。

如果您正在考慮要不要接受唐氏症產前篩檢，您可以先和您的助產士、家庭醫師或產科醫師做深入的討論。本小手冊的資料能幫助您做這一討論的準備。您也可以再在討論後方便時，再詳細閱讀所有的資料。

什麼是產前篩檢？

我們可以理解許多準爸爸媽媽都會擔心自己的寶寶將來健不健康。值得慶幸的是大多數寶寶生下來都不會有任何併發症。荷蘭的孕婦享有產前檢查自己寶寶的權益。例如，您可以檢查生下唐氏症寶寶的可能性有多少。這項檢查稱為產前篩檢。

產前篩檢能有助於您更加放心您寶寶的健康。然而，產前篩檢也可能會是不確定性的來源，以及讓您需要去面對一些困難的抉擇。您可以自由選擇要不要做檢查，以及當檢查結果不如您意時要不要接受追蹤檢查。您隨時都可以終止檢查。

我們另外還提供一本身體缺陷產前篩檢小手冊：第 20 週超音波。您可以上網站取得該小手冊，網址：

www.rivm.nl/zwangerschapasscreening。您也可以向您的助產士、家庭醫師或產科醫師索取。

2 唐氏症



什麼是唐氏症？

唐氏症是一種先天缺陷。唐氏症是多了一條染色體所造成。我們體內的所有細胞都有染色體，染色體內含有我們的遺傳特徵。正常情況下，每一個細胞中的每一個染色體都是成對存在。唐氏症患者每一個細胞中的一個染色體(第 21 號染色體)不是 2 條，而是有 3 條。大約每 1000 位寶寶中會有 1 人生下來就罹患唐氏症。媽媽的年紀越大生下唐氏症寶寶的可能性就越大。

智力障礙和健康問題

唐氏症患者會有輕度到嚴重的智力障礙，以及一些特別的身體問題。罹患唐氏症的小孩身體和智力的發育都會比較慢。他們也比較可能會有某些身體缺陷和健康問題。小孩發育和這些健康問題的嚴重程度每個人都不一樣。

有些唐氏症寶寶會在生產時死亡。幾乎半數的唐氏症寶寶都會有先天性心臟病。先天性心臟病大多數可以經由手術成功治療。有些唐氏症寶寶有先天腸胃缺陷，也需要手術治療。唐氏症寶寶也比較可能出現與呼吸系統、聽覺、眼睛、語言和對抗感染的免疫力等的健康問題。唐氏症患者也比較可能發生白血病和阿茲海默病。

健康的機會已大增

因為健康照顧改善和對疾病有更深入的了解，唐氏症患者現在過健康生活的機會與過去相比已經大為提升。而且預期壽命也有延長。此外，他們也有更大的個人發展機會。

3 合併檢查

在懷孕的初期，便可以使用合併檢查判斷您的寶寶罹患唐氏症的風險是否會比較高。這項檢查不會對媽媽或寶寶的健康造成任何危害。

本項檢查是合併下列兩項檢查：

1. 媽媽的血液檢查，於懷孕第 9 到 14 週間進行。
2. 測量寶寶頸部皮膚皺褶的厚度。這一測量是使用超音波掃描，在懷孕的第 11 到 14 週進行。

血液檢查和皮膚皺褶測量

血液檢查是採集一份血液檢體，將其送到檢驗室分析。皮膚皺褶測量是使用超音波掃描。掃描時會測量您寶寶頸部皮膚皺褶的厚度。無論健康寶寶或唐氏症寶寶，這些皮膚皺褶內都含有一層液體。皮膚皺褶越厚，寶寶罹患唐氏症的可能性越大。

檢查結果只是一項風險指標

血液檢查和皮膚皺褶測量的結果，再加上您的年紀和確實的懷孕階段，可以用來判斷您懷有唐氏症寶寶的可能性有多高。但是並不能提供任何確定的答案。當您懷有唐氏症寶寶的風險比較高時，我們會為您提供追蹤檢查。

風險增加

在荷蘭，200 分之 1 或更高的機率被視為是風險增加。200 分之 1 機率是指每 200 名孕婦中有 1 人於檢查時懷有唐氏症寶寶。其他 199 位孕婦則沒有懷唐氏症寶寶。風險增加 (200 分之 1 或更高) 與高風險或大風險不一樣。

縱使檢查結果顯示良好，您的寶寶還是有些微的機率可能先天帶有唐氏症或其他 (染色體) 缺陷。檢查並無法保證您會有健康的寶寶。

追蹤檢查可以確定判斷您的寶寶是否罹患唐氏症或其他任何染色體缺陷。

皮膚皺褶太厚

有些沒有唐氏症的健康寶寶也會皮膚皺褶太厚。皮膚皺褶太厚也可能是其他染色體缺陷和身體異常的表徵。如果檢查結果顯示皮膚皺褶 3.5 毫米或更厚，縱使合併檢查並未顯示唐氏症風險有所增加，我們都會自動為您提供追蹤檢查。



媽媽的年紀扮演怎樣的角色？

媽媽的年紀會影響懷唐氏症寶寶的可能性和合併檢查的準確性。

懷唐氏症寶寶的可能性

懷唐氏症寶寶的平均機率會隨著媽媽年紀變大而增加：

媽媽的年紀	檢查時媽媽懷唐氏症寶寶的機率
20 - 25	1000 分之 1
26 - 30	1000 分之 1 到 2
31 - 35	1000 分之 2 到 5
36 - 40	1000 分之 6 到 15
41 - 45	1000 分之 20 到 61

表格說明

如果有 1000 位 30 歲的孕婦，她們中會有 2 人會懷唐氏症寶寶。這表示有 998 位女性不會懷唐氏症寶寶。

如果有 1000 位 40 歲的孕婦，她們中會有 15 人會懷唐氏症寶寶。這表示有 985 位女性不會懷唐氏症寶寶。

合併檢查的準確性

在懷孕初期做的合併檢查的平均機率顯示，寶寶罹患唐氏症會隨著媽媽年紀變大而增加。以此項檢查預測唐氏症，對年輕媽媽的預測效果比對年紀較大媽媽的預測效果差。

懷唐氏症寶寶的媽媽年紀	此項檢查成功預測媽媽懷唐氏症寶寶的機率
20 - 25	10 分之 6
26 - 30	10 分之 7
31 - 35	10 分之 8
36 - 40	10 分之 9
41 - 45	10 分之 9 到 10

表格說明

如果有 10000 位 30 歲的婦女懷孕，平均會有 20 人可能會懷唐氏症寶寶。如果這 20 人接受合併檢查，這 20 人中可能會有 14 人被發現有唐氏症，6 人可能不會被發現有唐氏症。

如果有 10000 位 40 歲的婦女懷孕，平均會有 150 人可能會懷唐氏症寶寶。如果這 150 人全部都接受合併檢查，則這 150 人中可能會有 135 人被發現有唐氏症，而 15 人可能不會被發現有唐氏症。

多胞胎合併檢查

如果您是懷多胞胎，我們會分別檢查每一位寶寶。如果寶寶中有 1 位或多位的唐氏症風險增加，我們會為您提供追蹤檢查。

4 追蹤檢查

檢查結果可以顯示可能性或風險。如果您的風險增加，您可以決定接受追蹤檢查加以確定。這一追蹤檢查包括：絨毛膜採樣（懷孕第 11 到 14 週間）或羊膜穿刺（懷孕 15 週後）。這也稱為追蹤檢查或產前診斷，有助於提供更加確定的結果。

某些情況下，您也可以立即選擇進行產前診斷。通常會建議的對象是：您的年紀 36 歲或以上、您的一等親屬中有任何基因或先天缺陷、或正在使用可能會傷害到您寶寶的藥物等。

絨毛膜檢查和羊膜穿刺檢查

絨毛膜檢查是取出一小片胎盤組織然後做檢查。羊膜穿刺檢查則是採集羊水做檢查。

這兩項檢查都有些許的流產風險。每 1000 位接受檢查的女性會有 3 到 5 人流產。絨毛膜檢查的風險比羊膜穿刺檢查稍微高一些。

如果您想要絨毛膜檢查或羊膜穿刺檢查的進一步資料，請上 www.prenatalscreening.nl 網站。

5 作明智的抉擇

您可以自由選擇要不要做唐氏症篩檢。如果檢查結果有發現懷唐氏症寶寶的風險增加時，您也可以決定是否要接受追蹤檢查。

我要根據甚麼來做抉擇？

- 您有多想要知道您未出生寶寶的情況？
- 如果合併檢查發現您寶寶可能有唐氏症，您要不要接受追蹤檢查？
- 追蹤檢查可能會發現您的寶寶有唐氏症。您打算要怎樣面對這一後果？
- 您能想像如果您的寶寶有唐氏症生活可能會變得怎樣嗎？以及您打算要怎樣面對這一後果？
- 如果您的寶寶有唐氏症，您對提前結束懷孕的看法如何？

追蹤檢查可能會顯現您懷有唐氏症寶寶。您可能會被迫去作一些困難的抉擇。請和您的伴侶，以及您的助產士、家庭醫師或產科醫師討論。如果您確定要提前結束懷孕，您可等到懷孕第 24 週做流產。

幫助做抉擇

對於決定是否做唐氏症篩檢，如果您需要協助，您可以和您的助產士、家庭醫師或產科醫師討論。您也可以諮詢專門的網際網路協助中心。這一協助中心可以讓您衡量您的選項、選擇和反對每一項目的理由，以做明智的抉擇。協助中心會列出一些支持和反對產前篩檢的理由，供您選擇自己是否適用。協助中心然後會對您支持和反對產前篩檢的理由，提供您一個清楚的概要說明。協助中心的網址是：www.prenatalscreening.nl

和 www.kiesbeter.nl/medischeinformatie/keuzehulpen

6 我還有哪些需要知道的？

如果您正在考慮要不要做產前唐氏症篩檢，您可以先和您的助產士、家庭醫師或產科醫師做深入的討論。他們會提供您：

- 檢查的資料
- 解釋檢查程序
- 解釋各種可能的結果
- 各種事件 (包括唐氏症) 的資料

如果您有任何問題，請務必利用這個機會問他們。

什麼時候會有結果？

這要看您所作的檢查而定，可能會因助產士、家庭醫師和/或醫院而有所不同。您會在檢查前收到什麼時候會有結果的訊息。

產前篩檢：費用和健保給付

您的健保涵蓋與您的家庭醫師、助產士或產科醫師的深入討論。

您的健保只涵蓋符合下列條件的合併檢查：

- 您的年紀是 36 歲或以上
- 您有醫院醫師的產前診斷建議函

如果您的年紀不到 36 歲，並且沒有醫院醫師的建議函，您的助產士、家庭醫師或產科醫師會提供您合併檢查費用的詳細資料。

執行檢查的人士要隸屬於執行產前篩檢的地區中心，健保才會給付諮詢討論和合併檢查的費用。關於這一點，我們建議您要先問一下您的助產士、家庭醫師或產科醫師。您可以上 www.rivm.nl/zwangerschapsscreening 網站，按 “Downscreening (唐氏篩檢)” 和 “Kosten (費用)”，以瀏覽您當地的隸屬助產士、家庭醫師或產科醫師。我們也建議您查一下進行篩檢的人士是否有加入健保。詳細資料請詢問健保公司。

追蹤檢查的健保給付

如果您懷唐氏症寶寶的風險比較大時，您就符合追蹤檢查 (絨毛膜檢查和羊膜穿刺檢查) 的資格。您的年紀是 36 歲或以上，和/或您有醫院醫師的建議函，縱使您沒有先做產前篩檢，您的健保也涵蓋追蹤檢查的花費。



7 進一步資料

網際網路

本小手冊的資料也可以從線上取得，網址：

www.rivm.nl/zwangerschapsscreening 和 www.prenatalescreening.nl°
這些網站上都有一個協助中心，可以幫助您做有利的抉擇。您也可以找到產前篩檢、追蹤檢查和先天缺陷等的背景資料。下面是其他一些提供產前篩檢資料的網站：

www.zwangernu.nl
www.kiesbeter.nl
www.nvog.nl
www.knov.nl

衛教傳單和小手冊

如果您想要進一步瞭解本小手冊所討論的檢查和先天缺陷，請向您的助產士、家庭醫師或產科醫師索取衛教傳單。我們有下列主題目的衛教傳單：

- 合併檢查
- 第 20 週超音波
- 三合一檢查
- 唐氏症
- 脊柱裂和無腦症

您也可以從 www.rivm.nl/zwangerschapsscreening 和 www.prenatalescreening.nl 下載這些資料傳單。

您可以索取懷孕期間和懷孕後做的其他檢查的進一步資料，例如：針對孕婦所作的驗血型和檢測感染性疾病的標準血液檢查。如果需要，請向您的助產士、家庭醫師或產科醫師索取“懷孕！”小手冊，或上網站 www.rivm.nl/zwangerschapsscreening 瀏覽。

組織和地址

Erfocentrum 中心

Erfocentrum 是國家遺傳、懷孕和基因或先天缺陷的知識和資料中心。

www.erfocentrum.nl, www.prenatalescreening.nl, www.erfelijkheid.nl,
www.zwangernu.nl, www.zwangerwijzer.nl

Erfocentrum 協助專線 E-mail 地址：erfolijn@erfocentrum.nl

Erfocentrum 協助專線 0900 – 66 555 66° Erfocentrum 協助專線開放時間：週一到週四，10：00 到 15：00 (每分鐘 € 0.25)°

基礎唐氏症 (Stichting Down syndrome)

基礎唐氏症 (唐氏症基金會) 是一個父母親的協會，它努力於促進罹患唐氏症病患及其父母親的利益。該基金會能提供您進一步的唐氏症資料。基金會也對剛生出唐氏症寶寶的父母親提供支援。

www.downsyndrome.nl

RIVM

RIVM (荷蘭國家公共衛生和環境機構) 在健康、福利和運動部的要求下，與各醫學專科學會合作，協調唐氏症和身體缺陷的篩檢計畫。進一步資料請上：www.rivm.nl/zwangerschapsscreening°

地區中心

8 個地區中心全部都獲得授權進行上述的篩檢。它們與篩檢人員維持契約協定，並負責地區的品質保證。關於這些地區中心的進一步資料，請上：www.rivm.nl/pns/down-seo/organisatie°

8 個人資料保護

本章說明產前篩檢所收集的個人資料保護的程序。

如果您決定要檢查您未出生的寶寶，其個人資料會儲存在一個醫學檔案中。此個人資料包括篩檢期間所產生的掃描影像。經由授權同意檢查，您也授權同意收集和使用此資料。沒有此一資料將不可能做準確的診斷或提供有效的治療。醫學治療契約法 (Medical Treatment Contracts Act) 責成照護提供者要以最高的安全處理此資料。例如，該法明確規定只有參與該相關人士治療的人才能使用此個人資料。

符合現行的品質標準是篩檢程序的一個必要部分。為了允許此品質的評估，除非您拒絕您的助產士或產科醫師，否則來自該醫學檔案的資料可以供負責監測品質的各方使用。如果您堅決反對，您篩檢前、期間或之後的治療方式並不會受到任何方式的影響。

除了篩檢品質的監測外，關於助產士、家庭醫師或產科醫師，以及進行本篩檢計畫的地區中心也都有嚴格的法律規定。這會經由定期品質檢查來強制執行。也會以定期方式進行科學研究，以確保本計畫持續符合最新的規定，以及研發新治療方法。此項研究也會需要您的個人資料；然而，只有在經您同意後您的資料才會被使用。如果您已經授權同意做檢查，您的助產士、家庭醫師或產科醫師會問您是否同意您的資料供這些目的使用。

如果您堅決反對，您篩檢前、期間或之後的治療方式並不會受到任何方式的影響。然而，如果您同意上述目的使用此個人資料，我們會非常感激，因為這些檢查結果對其他所有孕婦以及您本人都相當重要。

底頁

本小手冊的內容由一個工作小組所研發。該工作小組包括：家庭醫師 (NHG)、助產士 (KNOV)、產科醫師 (NVOG)、超音波技術員 (BEN)、Erfo 中心、荷蘭父母親和病患組織協會 (VSOP) 和 RIVM 等協會。

© Central body, RIVM

本小手冊根據現有的最新資料概述出目前的情況。負責撰寫本小手冊的各方對任何錯誤或不正確不負任何責任。關於個人諮詢，請連絡您的助產士、家庭醫師或產科醫師。

本唐氏症篩檢小手冊也可以從 www.rivm.nl/zwangerschapsscreening 網站上取得。

助產士、產科醫師、家庭醫師、超音波技術員和其他產科照護人員可以從網站 www.rivm.nl/pns/folders-bestellen 訂購本小手冊。

排版和設計：Uitgeverij RIVM，2008 年 12 月

rivm


KNOV
KONINKLIJKE NEDERLANDSE
ORGANISATIE VAN VERLOSKUNDIGEN


nederlands huisartsen
genootschap

erfo centrum




B beroepsvereniging
E choscopisten
N ederland
voor verloskunde & gynaecologie

