

唐氏综合症筛查信息

产前筛查

2011年版



目录

1. 您能从本资料手册了解哪些信息?	5
什么是产前筛查?	
2. 唐氏综合症	7
3. 合并检查	9
血液检查和颈后皮肤皱褶厚度测量	
检查结果仅为几率	
准妈妈的年龄扮演什么样的角色?	
帕韬综合症 (13三体综合症)	
和爱德华综合症 (18三体综合症)	
4. 追踪检查	15
绒毛膜取样检查和羊膜穿刺检查	
5. 作出明智的选择	16
帮助您做出选择	
6. 您需了解的更多信息	18
您什么时候能够得到结果?	
产前筛查的费用和医疗保险报销	
追踪检查的医疗保险报销	
7. 了解更多信息	20
互联网	
宣传手册和资料手册	
组织和地址	
8. 个人资料使用权	23



1 您能从本资料手册 了解哪些信息？

许多准爸爸妈妈都会关心自己的宝宝是否健康。让人欣慰的是大多数宝宝生下来都是健康的。在荷兰，准妈妈有权利对宝宝的健康进行产前检查。例如，您可以检查生下唐氏症宝宝的可能性有多大。作为产前筛查的一部分，这项检查也可能发现其他一些病症。

如果您正在考虑是否接受唐氏综合症产前筛查，您可以先和您的助产士、家庭医生或妇产科医生进行一次深入的谈话。本资料手册所提供的信息能够帮助您为这次谈话做好准备工作。您也可在谈话后详细阅读资料手册中的信息。

产前筛查可能有助于您对宝宝的健康放心。然而，产前筛查也可能增添您的不安，并让您去面对一些困难的选择。您自己决定是否接受检查，以及当检查结果令人不安时是否接受追踪检查。您也可以随时中断检查。

我们另外还提供一本名为《定期进行超声波检查：怀孕第 20 周的超声波检测》(het Structureel Echoscopisch Onderzoek, de 20-weeken echo) 的资料手册。这项检查也是产前筛查的一部分。您可以在 www.rivm.nl/zwangerschapsscreening 上获取本手册。您也可以向您的助产士、家庭医生或妇产科医生索取本资料手册。还有另外一份宣传手册《怀孕了！》(‘Zwanger!’)。这份宣传手册介绍了有关怀孕的一般性知识以及怀孕第 12 周的血液检查。这次检查将对您的血型进行鉴定并检查您是否患有感染性疾病。



2 唐氏综合症

什么是唐氏综合症？

唐氏综合症（21三体综合症）是一种先天性疾病。唐氏综合症是由多余的一条染色体造成的。我们体内的所有细胞都含有染色体，染色体内含有我们的遗传特征。在正常情况下，每一个细胞中的染色体都是成对存在的。唐氏综合症患者细胞中的某种染色体（第 21 号染色体）不是有 2 条，而是有 3 条。荷兰每年有 18 万 新生儿出生，很遗憾的是，其中 300 名新生儿患有唐氏综合症。

智力障碍和健康问题

每个唐氏症宝宝的发育潜力都大不相同。所有唐氏症宝宝都存在智力障碍，从轻度到中度，甚至到重度不等。唐氏症宝宝不仅具有几个特殊的外貌特征，而且身体和智力发育比同龄孩子慢。他们也经常出现某些身体上的缺陷和健康问题。总的来说，每个唐氏症宝宝的发育以及自身的健康问题都是各不相同的。

当准妈妈怀的胎儿患有唐氏症时，其流产或胎儿死亡的几率比正常胎儿要高。几乎半数的唐氏症宝宝都患有先天性心脏病。先天性心脏病大多数可以通过手术成功治疗。有些唐氏症宝宝有先天性肠胃缺陷，出生后不久必须接受手术治疗。唐氏症宝宝也更容易出现与呼吸道、听觉、视觉、语言和抗感染抵抗力等方面有关的健康问题。成年唐氏症患者比一般人会更早地患上老年痴呆症。

过去几年，对唐氏症患者的护理和辅导工作有了很大改善。唐氏症患者和家長能够有机会向唐氏综合症专家团队寻求帮助。这个团队由儿科医生、语言矫正专家、理疗师和社会工作者组成。唐氏症患者和家長也可以利用促进患儿发育的一些方案。家長一般通过自己的方式学会如何和他们的唐氏症患者相处。不仅唐氏症患者拥有良好健康的机会比以前增大了，而且他们的寿命也延长了。现在半数唐氏症患者的寿命已达到 60 岁。但唐氏症患者一生中都需要辅导和支持。

3 合并检查

准妈妈在怀孕初期便可利用合并检查判断胎儿患有唐氏症的风险是否加大。这项检查不会对妈妈或胎儿的健康造成任何危害。

本项检查合并了下列两项检查：

1. 准妈妈血液检查，于怀孕第 9 至 14 周间进行；
2. 胎儿颈后皮肤皱褶厚度测量。这项测量是在怀孕第 11 至 14 周间通过超声波进行的。

血液检查和颈后皮肤皱褶厚度测量

血液检查是通过抽血，并将血液在化验室中进行分析来完成的。颈后皮肤皱褶厚度测量是通过超声波进行的。扫描时将测量宝宝颈后皮肤皱褶的厚度。无论健康宝宝或唐氏症宝宝，他们的颈后皮肤皱褶内都含有一层薄薄的液体。皮肤皱褶越厚，宝宝患有唐氏症的可能性就越大。



检查结果仅为几率

血液检查和颈后皮肤皱褶厚度测量的结果，再加上您的年龄和怀孕的周期，是判断您怀有唐氏症宝宝几率的依据。但是检查并不是万无一失的。当您怀有唐氏症宝宝的风险加大时，我们会为您提供追踪检查的机会。追踪检查将确定胎儿是否确实患有唐氏综合症。

风险加大

在荷兰，当检查出是二分之一或更高的几率时则被视为风险加大。二分之一的几率是指每 200 名孕妇中有 1 人怀的是唐氏症宝宝。其他 199 位孕妇怀的宝宝未患唐氏症。风险加大与风险高或机会大并不一样。

即使检查结果没有显示“风险加大”，也并不能保证胎儿就一定健康。

颈后皮肤皱褶加厚

加厚的颈后皮肤皱褶并不只出现在唐氏症宝宝身上。有些健康的宝宝颈后皮肤皱褶也会加厚。颈后皮肤皱褶加厚也可能表明胎儿有其他染色体方面的缺陷或身体方面的病症，如心脏病。如果检查结果表明颈后皮肤皱褶为 3.5 毫米或更厚，我们总会向您提供更广泛的、额外的超声波检验。

准妈妈的年龄扮演什么样的角色？

妈妈的年龄会影响怀唐氏症宝宝的可能性和合并检查的准确性。

怀唐氏症宝宝的可能性

怀唐氏症宝宝的可能性随着妈妈年龄的增加而加大。

妈妈的年龄	检查时怀唐氏症宝宝的可能性
20 - 25 岁	1 万分之 11 至 13
26 - 30 岁	1 万分之 14 至 19
31 - 35 岁	1 万分之 20 至 45
36 - 40 岁	1 万分之 60 至 155
41 - 45 岁	1 万分之 200 至 615

表格说明

如果有一万名 30 岁的孕妇，她们中有 19 人怀有唐氏症宝宝。这说明 9981 位准妈妈怀的宝宝未患有唐氏综合症。

如果有一万名 40 岁的孕妇，她们中有 155 人怀有唐氏症宝宝。这表示有 9845 位准妈妈怀的宝宝未患有唐氏综合症。

合并检查的准确性

在怀孕初期通过进行合并检查而发现唐氏症宝宝的几率会随着妈妈年龄的增加而加大。以此项检查来预测怀唐氏症宝宝的几率，对低龄孕妇的预测效果比对高龄孕妇的预测效果差。

怀唐氏症宝宝的准妈妈年龄	此项检查成功预测出唐氏症宝宝的几率
20 - 25 岁	10 分之 6 至 7
26 - 30 岁	10 分之 7
31 - 35 岁	10 分之 7 至 8
36 - 40 岁	10 分之 8 至 9
41 - 45 岁	10 分之 9 至 10

怀双胞胎时的合并检查

如果您怀的是双胞胎，每个宝宝会分别得到一份检查结果。如果其中一个或两个宝宝患有唐氏症的风险加大，我们会为您提供追踪检查的机会。

关于帕韬综合症（13三体综合症）和爱德华综合症（18三体综合症）

合并检查除了提供胎儿患有唐氏综合症几率的信息，还提供患有帕韬综合症（13三体综合症）和爱德华综合症（18三体综合症）几率的信息。我们将把信息告知您，除非您事先说明不想了解这些信息。怀帕韬综合症胎儿和爱德华综合症胎儿的几率也会随着孕妇年龄的增加而加大。

帕韬综合症和爱德华综合症同唐氏综合症一样，属于先天性疾病。两种综合症也是由多余的一条染色体造成的。帕韬综合症患儿每一个细胞中的第 13 号染色体不是有 2 条，而是有 3 条；爱德华综合症患儿有 3 条第 18 号染色体。帕韬综合症和爱德华综合症的发病率不像唐氏综合症那样频繁。

帕韬综合症

帕韬综合症患儿的健康极易受到危害。大多数帕韬综合症患儿在胎儿阶段或出生后不久即夭折。大多数患儿在生命的第一年会夭折。

帕韬综合症患儿有严重的智力障碍。患儿在大多数情况下有大脑和心脏发育障碍，有时也患有肾脏疾病和肠胃缺陷。此外患儿有可能有多余的手指和脚趾。很多时候患儿在出生前就有发育滞后现象。患儿出生时的体重很轻。患儿脸部也可能有缺陷，如唇部、颌骨及上腭裂开（唇鄂裂）。所有患儿都存在非常严重的健康问题，但问题的性质和严重性在每个患儿身上都各有不同。

爱德华综合症

爱德华综合症患儿的健康极易受到危害。大多数爱德华综合症患儿在胎儿阶段或出生后不久即夭折。大多数患儿在生命的第一年会夭折。

爱德华综合症患儿有严重的智力障碍。十分之九的患儿患有严重的先天性心脏病。患儿的其他的器官，如肾脏和肠道一般都受到了损伤。患儿也可能患有脐膨出和食道闭锁症。爱德华综合症患儿很多在出生前就有发育滞后现象。患儿出生时的体重很轻。患儿的脸可能很小，头颅很大。所有患儿都存在非常严重的健康问题，但问题的性质和严重性在每个患儿身上都各有不同。

4 追踪检查

合并检查的结果是一个几率。如果您的风险加大，可以选择接受追踪检查，对风险加以确定。追踪检查包括绒毛膜取样检查（怀孕第 11 到 14 周间）或羊膜穿刺检查（怀孕 15 周后）。有时还进行一次广泛的超声波检验。这也称为追踪检查或产前检查。

有时您可直接选择产前检查。比如您已 36 岁或以上，或者有医疗方面的原因。在介绍产前检查的资料中我们会谈到这个主题。

绒毛膜取样检查和羊膜穿刺检查

绒毛膜取样检查是取出胎盘上的一小片组织进行检查。羊膜穿刺检查则是抽取羊水做检查。

这两项检查有可能带来流产的危险。每 1000 位接受检查的孕妇中会有 3 到 5 人流产。绒毛膜取样检查带来的风险比羊膜穿刺检查稍高一些。

如想了解更多关于绒毛膜取样检查和羊膜穿刺检查的信息，请浏览网站：
www.prenatalescreening.nl.

5 作出明智的选择

您自己决定是否接受唐氏综合症筛查。如果检查结果发现怀唐氏症宝宝的风险加大时，也由您自己决定是否接受追踪检查。

您应该考虑哪些因素？您可以考虑以下几个主题：

- 您想了解多少关于未出生宝宝的情况？
- 如果合并检查的结果表明您的宝宝有可能患有某种疾病，您是否愿意接受追踪检查？
- 您是怎样看待绒毛膜取样检查和羊膜穿刺检查增加流产儿率的？
- 如果追踪检查的结果表明您的宝宝确实患有某种疾病，您将怎样面对这一事实？
- 生活中您将怎样对待有一个唐氏综合症、帕韬综合症或爱德华综合症患儿？
- 当发现宝宝为患儿时，您是怎样看待提前中断怀孕这一最终选择的？

追踪检查可能会确定您的宝宝患有唐氏综合症、帕韬综合症或爱德华综合症，也可能显示出您的宝宝有其他类型的染色体缺陷。您将被迫面对一些困难的选择。请和您的伴侣、助产士、家庭医生或妇产科医生倾心交谈。如果您决定提前中断怀孕，则必须在怀孕 24 周前进行。如果您决定不中断怀孕，您将得到助产士等援助人员的辅导。

帮助您做出选择

在决定是否接受唐氏综合症筛查上，您是否需要帮助？您可以向助产士、家庭医生或妇产科医生寻求帮助。另外一种可能性是在互联网上寻求数字选择帮助。它可以帮助您认清有哪些可能性和选择，以及有哪些负面影响需要考虑。您可以在有关产前筛查利弊的讨论和理由一项中指出筛查是否对自己适用。选择帮助随后将您对产前筛查利弊的看法总结出来。选择帮助的网址是 www.kiesbeter.nl/medische-informatie/keuzehulpen/prenatalescreening 和 www.prenatalescreening.nl。

6 您需了解的更多信息

如果您考虑接受唐氏症产前筛查，您可以先和您的助产士、家庭医生或妇产科医生进行深入的谈话。

他们将向您提供：

- 有关唐氏综合症的信息
- 有关筛查的信息
- 解释检查的操作步骤
- 分析检查结果意味着什么

如果您有任何疑问，请在谈话中提出。

什么时候接到结果？

什么时候可以得到检查结果，要依检查而定，而且还会因助产士、家庭医生和/或医院而有所不同。您会在检查前得到相关的信息。

产前筛查的费用和医疗保险报销

与家庭医生、助产士或妇产科医生关于筛查的的深入性谈话可通过医疗保险基本险报销。



合并检查在以下情况下也可以通过医疗保险基本险报销：

- 您的年龄是 36 岁或以上
- 您有产前检查的其他原因

如果您未满 36 岁，并且没有做产检的其他原因，您可向助产士、家庭医生或妇产科医生询问合并检查的费用。您也可以向您的医疗保险公司询问合并检查是否可最终可通过额外险报销。

筛查人员需要和产前筛查的地区中心有合同关系，谈话和合并检查才可通过医医疗保险报销。关于这一点，我们建议您事先向助产士、家庭医生或妇产科医生询问清楚。浏览 www.rivm.nl/zwangerschapsscreening 网站，进入“Downscreening (唐氏筛查)”和“Kosten (费用)”网页，您可以看到当地的哪位助产士、妇产科医生或家庭医生有这样的合同关系。此外检查一下筛查人员是否和医疗保险公司有合同关系也是明智之举。请与医疗保险公司联系，询问相关事宜。

追踪检查的医保报销

当您的宝宝患有其中一种病症的风险加大时，您即获得追踪检查（绒毛膜取样检查，羊膜穿刺检查和/或广泛的超声波检验）的资格。追踪检查由医疗保险担负。对 36 岁或以上的孕妇以及有其他原因需要产检的孕妇的追踪检查可直接由医疗保险担负，而无需先做产前筛查。

7 了解更多信息

互联网

您也可以从网上获得本资料手册的信息，网址为 www.rivm.nl/zwangerschapsscreening 和 www.prenatalescreening.nl。您在这些网站上也可以找到选择帮助。您也可以找到有关产前筛查、追踪检查和先天性疾病等的背景信息。

提供产前筛查信息的其他网站：

www.zwangernu.nl

www.wijzerzwanger.nl

www.kiesbeter.nl

www.nvog.nl

www.knov.nl

宣传手册和资料手册

如果您想进一步了解本资料手册中涉及的检查和疾病，请向您的助产士、家庭医生或妇产科医生索取相关的资料简报。

我们有关于下列主题的资料简报：

- 《定期进行超声波检查：怀孕第 20 周的超声波检测》
- 《唐氏综合症》
- 《帕韬综合症》
- 《爱德华综合症》
- 《脊柱裂和颅骨裂》

您也可以从 www.rivm.nl/zwangerschapsscreening 和 www.prenatalescreening.nl 上下载这些信息。

您想了解关于怀孕期间和产后可做的其他检查吗？如针对孕妇所作的鉴定血型 and 检测感染性疾病的标准血液检查。

您可向家庭医生、助产士或妇产科医生索取《怀孕了！》（Zwanger!）宣传手册，或浏览 www.rivm.nl/zwangerschapsscreening。

组织和地址

Erfo 中心 (Erfocentrum)

Erfo 中心是国家遗传、怀孕及遗传性和先天性疾病的知识和情报中心。

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

Erfo 协助专线电子邮箱址：erfolijn@erfocentrum.nl

VSOP (家长组织和患者组织合作协会)

家长组织和患者组织合作协会致力于和遗传有关的问题。家长组织和患者组织合作协会是 60 多个患者组织的合作伙伴，这些组织大多数为遗传性、先天性及罕见病症的患者组织。30 多年来，家长组织和患者组织合作协会在遗传难题、伦理、怀孕、生物医学研究和罕见病症护理等领域代表了患者组织的联合利益。

www.vsop.nl

电话 035 603 40 40

唐氏综合症基金会 (Stichting Downsyndroom)

唐氏综合症基金会是一个家长协会，长期以来致力于为唐氏症患者和患者家长的利益服务。该基金会可向您提供有关唐氏综合症的更多信息。基金会也为唐氏症新生儿的父母亲提供支持。

www.downsyndroom.nl

电子邮件：helpdesk@downsyndroom.nl

电话 0522 28 13 37

VG 人脉网络协会 (Vereniging VG netwerken)

VG 人脉网络协会将家长同患有智力障碍和/或学习困难有关的罕见综合症患者联系在一起。

www.vgnetwerken.nl

电子邮件: info@vgnetwerken.nl

电话 030 27 27 307

RIVM (荷兰公共卫生与环境国家研究院)

RIVM 应健康、福利和运动部 (VWS) 的要求和各医学专科学会的支持，协调和唐氏综合症及身体缺陷有关的筛查工作。获得更多信息，请浏览：

www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

地区中心

8 个地区中心拥有上述产前筛查的许可。它们与筛查人员签署合同，并负责各地区的筛查质量保证。

8 个人资料使用权

如果您决定接受合并检查，您的个人资料将被使用。您的资料在进行诊断、最终的治疗及保证医疗服务质量方面都非常必要。您的资料将记录在您的个人病历以及一个叫做 Peridos 的数据库中。荷兰所有和产前检查有关的医疗服务提供者都可以使用该数据库。但只有和您的产前检查有关的医疗服务提供者才能够查阅您的有关资料。Peridos 数据系统受到高度保护，以防止您的隐私外泄。地方中心在必要时也有权进入 Peridos 系统查阅相关资料。荷兰卫生、福利与体育部 (VWS) 授予地方中心此项权利，以利于地方中心协调筛查计划并控制所有相关医疗服务提供者的筛查质量。所有筛查必须符合国家质量标准。地方中心可通过 Peridos 中的数据资料等对筛查质量进行控制。同样，医疗服务提供者自身也参与质量控制，有时各部门间也必须进行资料对比。

您的医疗服务提供者向您提供更多有关个人资料保护方面的相关信息。根据您的要求，也可在筛查结束后删除 Peridos 中的个人资料。请将此要求告知您的产科医疗服务提供者。

科学研究

除了为您提供服务的医疗部门及地方中心以外，任何人均无权获取您的个人资料。用于统计（如统计接受产前筛查的孕妇人数）的资料均是匿名资料。这意味着这些资料在任何情况下都不会和您本人有任何联系。甚至连统计人员也无法识别。科学研究工作中也同样如此。科研工作有助于不断改善产前筛查，这是不可或缺的要素。用于科研的资料基本上都会作匿名处理。我们竭力确保您和孩子的个人信息不会被识别。但是一些特殊科研项目有时需要用到能够识别个人的信息。如果您不愿意将私人资料用于类似的特殊科研项目，请告知您的医疗服务提供者。

当然，无论您做出什么决定，都不会影响您在筛查之前、期间或之后所应获得的服务。

English

This brochure is designed to inform you (and your partner) about prenatal screening for Down's 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

La brochure vous présente (à vous et à votre partenaire) de plus amples informations sur le dépistage prénatal du syndrome de Down (trisomie 21).

La version numérique de cette brochure est disponible sur le site :

www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

Español

Este folleto le ofrece información (también a su pareja) sobre el screening prenatal del 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 enkontra informashon tokante e screening prenatal di e Síndrome di Down. Bo ta haña e kontenido di e foyeto aki na Papiamentu riba 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 internet sayfasından temin edebilirsiniz: www.rivm.nl/zwangerschapsscreening.

عربي

تم إعداد هذا الكتيب لتعريفك (وتعريف شريكك) على برنامج العشرين أسبوعاً. يمكن العثور على نص هذا الكتيب باللغة العربية على الموقع التالي www.rivm.nl/zwangerschapsscreening.

中文

本资料手册致力于为您（和您的伴侣）提供唐氏综合症产前筛查的有关知识。您可以在下面网站上获取本手册的中文版：www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

出版说明

本资料手册的内容由一个工作小组发布。该工作小组由以下组织的代表组成：家庭医生组织 (NHG)、助产士组织 (KNOV)、妇产科医生组织 (NVOG)、超声波检验员组织 (BEN)、临床遗传学家组织 (VKGN)、Erfocentrum 中心 (Erfocentrum)、家长组织和患者组织合作协会 (VSOP) 及荷兰公共卫生与环境国家研究院 (RIVM)。

© Centraal orgaan, RIVM

本资料手册以现有的知识为依据，阐述事情的观点。负责撰写本手册的各方对最终产生的任何错误或不正确之处不负任何责任。请联系您的助产士、家庭医生或妇产科医生，以获取针对您个人的建议。

本资料手册也可以从 www.rivm.nl/zwangerschapsscreening 网站上获取。

助产士、妇产科医生、家庭医生、超声波检验员和其他产科护理人员可以从 www.rivm.nl/pns/folders-bestellen 上预订额外的手册。

排版和设计：RIVM 出版社，2011 年 3 月



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
*Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport*


KONINKLIJKE NEDERLANDSE
ORGANISATIE VAN VERLOSKUNDIGEN




VERENIGING
KLINISCHE GENETICA
NEDERLAND


nederlands huisartsen
genootschap


Beroepsvereniging
chiropracten
Nederland
voor verloskunde & gynaecologie


NEDERLANDSE VERENIGING VOOR
OBSTETRIE & GYNAECOLOGIE


1517 ALLIANTIE VOOR ERFELIJKHEIDSVRAAGSTUKKEN