

# 唐氏、爱德华、 帕陶综合症 筛查信息

产前筛查  
2017年4月



## 唐氏、爱德华、帕陶综合症产前筛查简介

您可以接受检查（筛查），了解您的孩子患唐氏综合症、爱德华综合症或帕陶综合症的可能性有多大。患有唐氏综合症的人一般也都有智力障碍。事先也无法预测患者的发育前景。患者也常常有健康问题，这些健康问题一般可以治疗。而患有爱德华综合症或帕陶综合症的孩子多数在出生前或出生时夭折。患这两种病的孩子很少能活到一岁，这些孩子也有严重的智力和肢体缺陷。

可以接受检查（筛查），了解您的孩子患唐氏综合症、爱德华综合症或帕陶综合症的可能性有多大。患有唐氏综合症的人一般也都有智力障碍。事先也无法预测患者的发育前景。患者也常常有健康问题，这些健康问题一般可以治疗。而患有爱德华综合症或帕陶综合症的孩子多数在出生前或出生时夭折。患这两种病的孩子很少能活到一岁，这些孩子也有严重的智力和肢体缺陷。筛查怎样进行呢？

- 您的助产士或妇产科医生在和您的第一次约谈时会问您是否希望了解筛查。如果您希望了解筛查，会和您就筛查事宜谈话。
- 您可以为这个谈话作准备，阅读[www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl) 网页上的有关信息，在这个网站上填写“有意识地选择”（*Bewust Kiezen*）。
- 您可以在下面两种检查中选择一种：
  - 组合检查。这是对孕妇进行血液检查，并对胎儿的颈后皮肤皱褶进行超声波测量。
  - NIPT检查（无创产前检查）。这是对孕妇的血液检查。
- NIPT检查比组合检查能更多、更准确地发现患有唐氏、爱德华、帕陶综合症的胎儿（也就是说，错误地将孕妇送去做后续检查的情况更少）。
- 谈话后，您可以选择是否做筛查。做筛查是自愿的。
- 筛查的费用是168欧元（单个胎儿情况的组合检查）或者175欧元（NIPT检查）。费用需要您自己支付。
- 筛查的结果可能会导致需要做出困难的选择。如果您得到的检查结果是异常，您怀的胎儿可能患有唐氏、爱德华、帕陶综合症。那么您可以选择做后续检查，以便更肯定结果。在选择时，您会获得帮助。
- 后续检查的结果又可能导致需要做出困难的选择。那时您也会获得帮助。

# 目录

<b>1</b>	<b>Information in this brochure</b>	<b>4</b>
	Prenatal screening for Down syndrome, Edwards' syndrome and Patau's syndrome	
	Before you decide to take part in the screening	
<b>2</b>	<b>The disorders</b>	<b>6</b>
	What is Down syndrome?	
	What is Edwards' syndrome?	
	What is Patau's syndrome?	
<b>3</b>	<b>The screening</b>	<b>10</b>
	The combined test	
	The NIPT	
	The combined test and NIPT compared	
	Screening in twins	
	Do you have a medical indication?	
	What role does the age of the mother play?	
<b>4</b>	<b>Follow-up examination</b>	<b>18</b>
	Was the first test a combined test?	
	Was the first test a NIPT?	
	Amniocentesis and chorionic villus sampling	
<b>5</b>	<b>Conscious decision</b>	<b>20</b>
	Help in choosing	
<b>6</b>	<b>What else do you need to know?</b>	<b>21</b>
	Comprehensive information session (counselling)	
	When and how do you get the results?	
	Costs and reimbursements of the prenatal screening	
	Agreement required	
<b>7</b>	<b>Additional information</b>	<b>24</b>
<b>8</b>	<b>The use of your data</b>	<b>28</b>

# 第一章 这个信息小册里有哪些信息？

您可以为您的胎儿进行一些先天性疾病的检查。这种检查称为产前筛查。您可以选择两种检查。（1）唐氏、爱德华、帕陶综合症产前筛查和（2）检查肢体缺陷（妊娠20周超声波检查）。您自己决定是否进行这些检查。在这本信息小册中，您可以读到关于唐氏、爱德华、帕陶综合症产前筛查的更多信息。

## 唐氏、爱德华、帕陶综合症产前筛查

您的助产士或妇产科医生在您的第一次约谈时会问您是否希望更多了解唐氏、爱德华、帕陶综合症筛查。如果您希望更多了解筛查，会和您就筛查事宜进行详细谈话。这个谈话称为咨询辅导谈话。

请您为这个谈话作好准备。

我们建议您访问[www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl) 网站。您可以在这个网站看到一个解释筛查的录像。您在网站上能读到有关信息，也可以填写“有意识地选择”（*Bewust Kiezen*）。如果您有不清楚的地方，可以在约谈时向医生提问。

## 在您决定要做筛查之前

如果您在怀孕时，想知道您的孩子是否有先天性缺陷，检查的结果会对您有什么影响？

- 1. 您会感到不安：**如果检查的结果显示您的孩子可能有疾病。一般这时需要进行后续检查，才能肯定。那时您会希望做后续检查吗？
- 2. 您可能会面对困难的选择：**如果后续检查的结果是，您的孩子有疾病。这时您需要考虑您要做什么。您会希望继续怀孕，还是希望中断怀孕？您希望考虑这些选择，还是不希望考虑这些选择？
- 3. 您感到安心了：**筛查的结果没有显示有疾病。或者所发现的疾病对日常生活没有很大影响。尽管检查结果没有问题，您的孩子仍然有可能有疾病。因为筛查不能查出所有的疾病。

您自己决定您是否要做筛查，决定检查做到哪一步为止。如果您希望停止检查，可以随时停止。



# 第二章 疾病种类

## 什么是唐氏综合症？

唐氏综合症是一种不能痊愈的先天性疾病。唐氏综合症的患者有智力障碍。有些患者智障情况比另一些更严重。智障的严重程度事先不能判断。

### 唐氏综合症的患者有多余的一条染色体

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性。唐氏综合症是一种染色体异常疾病。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一种染色体（第 21 号染色体）不是有 2 条，而是有 3 条。唐氏综合症也称为 21 三体综合症。在每 1 万个出生的孩子中，有 11 到 16 个孩子患有唐氏综合症。

### 发育

唐氏综合症患儿的发育比同龄孩子迟缓并伴有更多障碍。每个患儿的情况也不同。发育的前景无法预测。现在通过对患儿从小就开始促进，比过去发育的情况好一些。患儿的父母可以为此利用各种不同支持帮助性方案。幼儿一般就在家庭里长大。他们可以去普通的幼儿园。偶尔有些需要去特殊的看护中心。大多数唐氏综合症患儿可以从普通的小学开始上学。一小部分需要去特殊学校。患儿在普通小学里一般能更好学会说话和阅读，也能学会更好与他人相处。小学以后，多数患儿需要去特殊中学。偶尔有些患儿需要去特殊看护中心。有些少年唐氏综合症患儿会感到不能完全融入参与。他们会因此感到不自信、害羞，变得内向。他们对事物的反应也会因此变得难以预测。



唐氏综合症成年患者到约30岁，有一半居住在家里。一部分唐氏综合症患者在引导下，能够独立居住生活。多数唐氏综合症患者居住在小规模特殊住房项目里。唐氏综合症患者一生需要引导和帮助。患者的智障程度决定了患者需要多少引导和帮助。

唐氏综合症患者的平均寿命是60岁。

### 唐氏综合症患儿的父母和兄弟姐妹有什么感受？

调查结果显示，几乎说有患儿的父母都说，他们热爱自己的唐氏综合症孩子，并为孩子感到骄傲。多数父母（十分之八）感到，因为他们的孩子，他们对生活有更积极的态度。多数患儿的兄弟姐妹也有同样的感受。他们表示希望成年后继续参与患者的生活。但也有的家庭遇到一些问题，感到是个负担。

您可以在这个网站阅读所有有关的科学文章

[www.downsyndroom.nl/home/levensloop/kwaliteit-van-leven/](http://www.downsyndroom.nl/home/levensloop/kwaliteit-van-leven/)

## 健康问题

唐氏综合症胎儿在孕期死亡率高于一般情况。近一半唐氏综合症患儿在出生时有心脏异常问题。这种缺陷一般都能通过手术治疗。其后患者多数不再受心脏问题影响。唐氏综合症患儿可能会有肠道异常。肠道异常也可以通过手术治疗。唐氏综合症患儿更有可能在呼吸道、听力、视力、说话能力和抵抗感染方面有问題。各个患儿这些健康问题的严重程度不同。成年唐氏综合症患者比一般人更多、更早患老年痴呆症（阿尔茨海默氏症）。

## 支持帮助

患唐氏综合症的孩子和青少年及其家长可以在儿科医生、唐氏综合症诊所和唐氏综合症专家团队那里寻求帮助。唐氏综合症专家团队由儿科医生、言语治疗师、理疗师和社会工作人员组成。成年唐氏综合症患者可以自己去看家庭医生、唐氏综合症诊所和唐氏综合症专家团队。医疗保险报销唐氏综合症患儿的医疗护理费用，包括相关的辅助设备。患儿的父母还可以利用一系列有关的财政措施。



## 什么是爱德华综合症？

爱德华综合症是非常严重的先天性疾病。爱德华综合症患儿细胞中不是有 2 条，而是有 3 条第 18 号染色体。爱德华综合症也称为18 三体综合症。爱德华综合症发病率远远低于唐氏综合症。在每1万个出生的孩子里，约有1个孩子患有爱德华综合症。

患有爱德华综合症的孩子多数在出生前或出生不久夭折。患儿往往在出生前就有生长滞后。活着生出的爱德华综合症婴儿体重很轻。他们的健康状态非常脆弱，大多在一岁前夭折。爱德华综合症患儿有非常严重的智力障碍。10个患儿里约有9个有严重的先天性心脏缺陷。其它内脏如肾和肠道也常常受到损害。患儿也可能患有先天性腹裂和食道闭锁症。患儿的脸可能很小，头颅很大。患儿的健康问题往往很严重。疾病的性质和严重性在每个患儿身上都有所不同。

## 什么是帕陶综合症？

帕陶综合症是非常严重的先天性疾病。帕陶综合症患儿细胞中不是有 2 条，而是有 3 条第 13 号染色体。帕陶综合症也称为13 三体综合症。帕陶综合症发病率远远低于唐氏综合症。在每1万个出生的孩子里，有1个孩子患有帕陶综合症。

患有帕陶综合症的孩子多数在出生前或出生不久夭折。患儿往往在出生前就有生长滞后。活着生出的帕陶综合症婴儿体重很轻。他们的健康状态非常脆弱，大多在一岁前夭折。帕陶综合症患儿有非常严重的智力障碍。患儿的大脑和心脏往往有先天性缺陷。有时也有肾和肠道缺陷问题。另外还会有额外的手指或脚趾。患儿脸部也可能有缺陷，如唇部、颌骨及上鄂裂开（唇鄂裂）。患儿的健康问题往往很严重。疾病的性质和严重性在每个患儿身上都有所不同。

# 第三章 筛查

如果您选择做唐氏、爱德华、帕陶综合症筛查，可以在下面两种检查中选择：

1. 组合检查
2. NIPT检查

## 组合检查

组合检查由两个检查组成：

1. 孕妇血液检查，于妊娠第 9 至 14 周间进行。化验室检验孕妇的血液。
2. 用超声波测量胎儿颈后皮肤皱褶厚度。这项测量在妊娠第 11 至14 周间进行。所有的胎儿颈后皮肤皱褶内都含有一层薄薄的液体。皮肤皱褶越厚，胎儿患有唐氏、爱德华、帕陶综合症的可能性就越大。

## 组合检查的结果

组合检查是计算您的孩子患唐氏、爱德华、帕陶综合症的可能性。所以这项检查并不能给肯定的结论。如果胎儿患唐氏、爱德华、帕陶综合症的可能性增大了，您可以选择是否做后续检查（参见第4章，“后续检查”）。后续检查可以确定您的孩子是否患有这种疾病。

**“您的孩子患唐氏、爱德华、帕陶综合症的可能性增大了。”**

这意味着您怀的孩子患有唐氏、爱德华、帕陶综合症的可能性是二百分之一或更大。也就是说这种情况每200位孕妇中有一个怀了患唐氏、爱德华、帕陶综合症的孩子，而其他199位孕妇所怀的孩子没有患病。可能性增大并不是说可能性很大。如果您希望知道肯定的结论，就可以选择做后续检查。

**“您的孩子患唐氏、爱德华、帕陶综合症的可能性没有增大。”**

这意味着您怀的孩子患有唐氏、爱德华、帕陶综合症的可能性小于二百分之一。您就不需要做后续检查。组合检查的结果显示的是可能性，并不是完全肯定的结论。您的孩子依然有很小的可能性患有唐氏、爱德华、帕陶综合症。您可以查看[www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl) 网站，阅读关于组合检查的更多信息，了解检查结果意味着什么。

### 组合检查的额外结果

如果检查发现胎儿的颈后皮肤皱褶为 3.5 毫米或更厚，会向您提供 更深入的超声波检查。颈后皮肤皱褶加厚并不只出现在唐氏、爱德华、帕陶综合症的情况，也可能表现了孩子有其它染色体异常或身体缺陷，例如心脏疾病。有时也会找不到加厚的原因，孩子出生很健康。

在测量颈后皮肤皱褶时，超声检查师也可能会发现孩子有其它缺陷（额外结果）。例如缺乏手臂、腿或大脑这样的重大缺陷。

如果您选择做组合检查，并且有额外结果，总是会告知您额外结果。

### NIPT检查

NIPT检查是采取并检验孕妇的血样。化验室检测血液中的DNA是否有染色体异常，据此判断孩子是否患有唐氏、爱德华、帕陶综合症。孕妇的血液中有来自胎盘的DNA和来自孕妇的DNA。胎盘的DNA几乎总是和孩子的DNA相同。

您可以在妊娠11周后做NIPT检查。

## 科学研究

从2017年4月1日起，荷兰的所有孕妇都可以选择NIPT检查，但前提条件是您同意参加TRIDENT-2科学研究。为什么要进行这个研究？外国对NIPT已经有更多的经验。他们的经验显示NIPT检查非常可靠。荷兰卫生部长希望研究这个检查是否在荷兰也有同样的效果，并了解孕妇对NIPT检查有什么看法。如果您选择NIPT检查，就要同意研究人员可以使用您的个人资料。您必须为此签署一份同意表格。

您可以在[www.meerovernipt.nl](http://www.meerovernipt.nl) 网站阅读关于这个科学研究的信息，以及会怎样使用您的个人资料。

## NIPT检查的额外结果

除了了解孩子是否患有唐氏、爱德华、帕陶综合症以外，化验室还能发现孩子、胎盘是否有其它类型的染色体异常，在极少数情况下，还能发现孕妇本人是否有染色体异常。这些属于额外结果。您自己决定是否希望得知这些额外结果。

额外结果的种类不一：有非常严重的情况，也有不很严重的情况。要准确知道是哪一种情况，就需要后续检查。后续检查一般是羊水穿刺或绒毛膜检测。选择NIPT检查的孕妇中，每1000个孕妇中有4人会有额外结果。

您可以在 [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl) 网站阅读关于NIPT检查和额外结果的更多信息。

如果您选择NIPT检查，您可以然后决定您是否希望知道可能的额外结果。您可以在下面的两种可能性中选择：

1. 您只希望为您的孩子做唐氏、爱德华、帕陶综合症筛查。化验室因此也不知道是否会有额外结果。  
或者
2. 您要为您的孩子做唐氏、爱德华、帕陶综合症筛查，并且也希望知道化验室是否有额外结果。

## NIPT检查的结果

### “结果是没有异常。”

这个结果几乎总是正确的。您怀的孩子患唐氏、爱德华、帕陶综合症的可能性非常小。因此您不需要后续检查。您的妇产科医生或助产士将把检查结果交给您。

### “您的检查结果是异常，您怀的孩子有可能患唐氏、爱德华、帕陶综合症”

您从妇产科医生或助产士那里得到这个结果。这个结果意味着什么？以下几个例子可以说明：

- 每100位得到所怀的孩子可能有唐氏综合症的孕妇中，有75个情况确实如此；而另外25个孕妇所怀的孩子没有唐氏综合症。
- 每100位得到所怀的孩子可能有爱德华综合症的孕妇中，有24个情况确实如此；而另外76个孕妇所怀的孩子没有爱德华综合症。
- 每100位得到所怀的孩子可能有帕陶综合症的孕妇中，有23个情况确实如此；而另外77个孕妇所怀的孩子没有帕陶综合症。

如果检查结果是异常，您的孩子仍然有可能并没有患病。只有通过羊水穿刺或绒毛膜检测才能得到准确结果。如果您考虑终止怀孕，就首先要通过后续检查，得到准确结果。

### “有额外结果”

您会接到电话，会向您解释发现了什么，所发现的问题对孩子的孩子或您自己意味着什么。您会收到邀请，前往大学医院的临床遗传学诊所谈话。在谈话中，您会得到关于额外结果的更多信息，以及相关的可能性（参见第22页）。这种情况需要后续检查，以得到肯定的结论。

### “没有额外结果”

如果检查结果没有记录额外结果，意味着没有额外结果。

## 组合检查和NIPT检查相比较

	组合检查	NIPT检查
检查怎样进行？	对孕妇进行血液检查，并用超声波测量胎儿颈后皮肤皱褶厚度。	检验孕妇的血样。
这个检测是科学研究吗？	不是。这个检验在荷兰已经使用很久了。	是科学研究。这在荷兰是一种新的检测方法。您需要同意为了科学研究使用您的个人资料。请参看 <a href="http://www.meerovernipt.nl">www.meerovernipt.nl</a> 。
我什么时候可以做检查？	孕妇的血液检查，于妊娠第 9 至 14 周间进行，超声波测量颈后皮肤皱褶厚度在妊娠第 11 至14 周间进行。	在妊娠11周后做检查。
检查后多久我能得到检查结果？	各个超声检查中心的情况不同。如果取血样是在做超声检查两周之前，一般在做超声检查的当天您就能得到结果。 如果取血样晚一点，那么您能在超声检查的几天后得到检查结果。	在10个工作日内得到结果。
这项检查能发现所有患唐氏、爱德华、帕陶综合症的情况吗？	不能。这个检查能大约发现 <ul style="list-style-type: none"> <li>• 每100个患唐氏综合症的孩子中的85个，</li> <li>• 每100个患爱德华综合症的孩子中的77个，</li> <li>• 每100个患帕陶综合症的孩子中的65个。</li> </ul>	不能。这个检查能大约发现 <ul style="list-style-type: none"> <li>• 每100个患唐氏综合症的孩子中的96个，</li> <li>• 每100个患爱德华综合症的孩子中的87个，</li> <li>• 每100个患帕陶综合症的孩子中的78个。</li> </ul>

	组合检查	NIPT检查
这个检查能够给您肯定的结果吗？	<p>不能。这个检查能够给您孩子患一种病的可能性。检查结果（多少分之一）说明了检查结果正确的可能性。</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 如果可能性小于二百分之一（例如一千分之一），您的可能性就没有增大。您就不需要做后续检查。</li> <li>• 如果可能性达到或大于二百分之一（例如五十分之一），您就有增大的可能性。您可以选择做后续检查。</li> </ul>	<p>不能。</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 如果检查结果是没有异常，那么这个结果几乎总是正确的，您不需要做后续检查。</li> <li>• 如果检查结果是异常，收到这样检查结果的孕妇每100人中有75人确实怀了唐氏综合症的孩子。对于爱德华综合症，则是每100个孕妇有24人怀了患儿。对于帕陶综合症的情况，是每100孕妇有23人怀了患儿。您可以选择做后续检查。</li> </ul>
检查能有意外的额外结果吗？	<p>在测量颈后皮肤皱褶时，常常也能发现孩子是否有其它严重缺陷。例如缺少手臂、腿或大脑，以及腹裂这样的重大缺陷。</p>	<p>NIPT检查能发现孩子、胎盘是否有其它类型的染色体异常，偶尔还能发现孕妇本人是否有染色体异常。异常的严重程度不同，有些是严重异常，有些并不那么严重。</p>
我可以选择是否要知道检查的额外结果吗？	<p>如果有额外结果，总是会告知您。</p>	<p>您可以选择如果有额外结果，您不要知道额外结果。</p>
检查的费用是多少	168欧元（一个胎儿）	175欧元

## 两种检查的差别概述

如果您决定要做唐氏、爱德华、帕陶综合症筛查，但觉得很难在两种检查中选择，您可以使用第14页和第15页上的表格进行初步比较。研究显示NIPT检查比组合检查能发现更多的唐氏、爱德华、帕陶综合症情况，并且更准确（也就是说，孕妇被错误地送去做后续检查的情况更少）。您可以在

**[www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl)** 网站上找到关于这些检查的更多信息和更详细的比较表格。

另外，助产士和妇产科医生也能够为您更好地解释这两种检查。

## 双胞胎的筛检

如果您怀的是双胞胎，您可以选择组合检查，有时也可以选NIPT检查。您应该详细询问您的助产士或妇产科医生。

### 如果您选择组合检查

您会得到每个孩子的单独检查结果。如果检查结果显示一个孩子或两个孩子患唐氏、爱德华、帕陶综合症的可能性增大，会向您提供后续检查。

### 如果您选择NIPT检查

如果您怀了双胞胎，就不总是可以做NIPT检查。您的助产士或妇产科医生能告诉您这方面的更多情况。

## 您已经有医疗原因吗？

如果您已经有医疗原因，例如您有已经生过患唐氏、爱德华、帕陶综合症的孩子的情况，如果您在考虑做产前筛查，那么您可以在产前诊断中心约谈。

如果您决定为您的孩子做唐氏、爱德华、帕陶综合症筛查，会和您协商最好选择做哪种检查。



## 孕妇的年龄有哪些影响？

怀唐氏综合症孩子的可能性随着孕妇年龄的增高而加大。爱德华综合症和帕陶综合症的情况也是如此。

孕妇的年龄	筛查时孩子患唐氏综合症的可能性
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

在一万名 25 岁的孕妇中将有 13 人怀有唐氏综合症孩子。也就是说9987位孕妇怀的孩子没有唐氏综合症。在一万名 41 岁的孕妇中将有 200 人怀有唐氏综合症孩子。也就是说9800位孕妇怀的孩子没有唐氏综合症。

您可以在[www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl)查看更多有关信息。

# 第四章 后续检查

如果您收到了不利的检查结果，您可以决定不做进一步的检查，继续怀孕。您没有义务做后续检查。如果您希望肯定您的孩子是否有疾病，您也可以选择做后续检查。如果您考虑终止怀孕，您总是必须首先做后续检查。如果您认为您可能需要做后续检查，可以和产前诊断中心约谈。然后您再决定您是否要做检查。

## 如果第一个检查是组合检查

如果检查结果显示您怀患唐氏、爱德华、帕陶综合症孩子的可能性增大，您可以选择后续检查。可能性增大是指可能性在二百分之一或更大，例如一百五十分之一，或一百分之一，或二十分之一。您可以查看 [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl) 和 [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) 网站，阅读关于可能性增大的解释。



如果组合检查的结果显示可能性增大，您可以作如下的选择：

1. 您可以选择做NIPT检查。NIPT检查的优点是，您没有流产的风险。但另一方面，NIPT检查不能给您100%的肯定结论。如果NIPT检查的结果是没有异常，您很可能没有怀患唐氏、爱德华、帕陶综合症的孩子。这样您不做羊水穿刺或绒毛膜检测。如果NIPT检查结果是异常，您可以选择再做羊水穿刺或绒毛膜检测，以得到肯定的结论。您如果怀了双卵双胞胎，或者如果在超声波检查时发现了异常，例如孩子颈后皮肤皱褶加厚，您就不能选择做NIPT检查。
2. 您可以直接选择做羊水穿刺或绒毛膜检测。

## 如果第一个检查是NIPT检查

如果您的NIPT检查结果是异常，您可以选择做后续检查。后续检查是羊水穿刺或绒毛膜检测。

## 羊水穿刺和绒毛膜检测

您可以在妊娠11周之后做绒毛膜检测。绒毛膜检测是采取并检验一小块胎盘的组织。您可以在妊娠15周之后做羊水穿刺。羊水穿刺是采取并检验羊水。通过羊水穿刺或绒毛膜检测，您可以肯定您的孩子是否患有唐氏、爱德华、帕陶综合症。这两个检测的缺点是，检测有导致流产的风险。做这些检测的孕妇中每1000人中2人会流产，其他998人没有流产。

如果您希望得到关于羊水穿刺和绒毛膜检测的更多信息，可以参看 [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl) 和 [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) 网站。

# 第五章 有意识地选择

您自己决定是否要做唐氏、爱德华、帕陶综合症筛查。您也许要考虑以下这些方面：

- 在孩子还没有出生时，您希望知道多少孩子的情况？
- 假如您得到了不利的检查结果，您的孩子有可能有疾病，您是否会希望做后续检查，以便得到肯定的结果？您也可以选择什么都不做，继续怀孕。这由您自己决定。
- 羊水穿刺和绒毛膜检测会增加流产的风险，您对此是什么看法？
- 如果后续检查显示，您的孩子确实患有疾病，您怎样为此做好准备？
- 您对和患唐氏、爱德华、帕陶综合症的孩子一起生活有什么看法？
- 您对怀了患病的胎儿时终止怀孕有什么看法？

后续检查可能会显示您怀了患唐氏、爱德华、帕陶综合症的孩子。也有可能您怀的孩子有其它染色体异常。这会导致您面对很困难的选择。您可以和您的伴侣或者在生活中对您很重要的人谈这个问题，也可以和您的助产士、家庭医生、妇产科医生谈。

如果您决定提前终止怀孕，在妊娠24周之前可以进行。

不论您怎样选择，您都会得到助产援助人员的辅导。

## 在选择时的帮助支持

您可以在 [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl) 网站找到帮助您做出选择的网页“有意识地选择”（*Bewust kiezen*）。这个网页能帮助您理清关于筛查的思路。网页上还有怎样和伴侣或其他人谈这个问题的一些提示。和助产士或妇产科医生谈话的目的也是帮助您选择。

# 第六章 其它应注意的事项

## 深入谈话（咨询辅导）

如果您考虑为您的孩子做唐氏、爱德华、帕陶综合症筛查，首先要和您的助产士或妇产科医生进行深入谈话。他们会回答您的以下问题：

- 什么是唐氏、爱德华、帕陶综合症？
- 您可以选择那些检查方式？
- 这些检查有什么优缺点？
- 要等多长时间您才能得知检查结果？
- 检查有多少费用？
- 如果您得到不利的检查结果，您可以做什么样的后续检查？

如果您有什么问题，可以在谈话时提出。如果您在谈话后依然不能决定您是否要做检查，可以再次和您的助产士或妇产科医生谈话。这样的谈话可以为您解除疑问。在深入谈话（咨询辅导）后，您可以决定是否要做唐氏、爱德华、帕陶综合症筛查。



## 为谈话作准备

您可以浏览 [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl) 网站上的信息，为谈话作准备。这样您可以在谈话时提出问题，您的助产士或妇产科医生也就可以帮助您做出选择。

## 您什么时候、怎样得到检查结果？

您什么时候能得到检查结果，取决于所进行的检查，各个助产士、妇产科医生和医院会有所不同。所需的时间会在检查前告知您。请您也参看第14页的表格。如果您选择做NIPT检查时也希望能得知额外结果，并且化验室有额外结果，您会从助产援助人员那里得到检查结果。也有可能是由产前诊断中心或大学医院临床遗传学诊所的专家给您打电话。

## 产前筛查的费用和报销

### 深入谈话（咨询辅导）的费用

您的医保公司支付为唐氏、爱德华、帕陶综合症筛查与助产士或妇产科医生进行的深入谈话（咨询辅导）的费用。这不会用您的医保个人风险费。即您不需要自己支付费用。

### 筛查的费用

检查的费用需要您自己支付。组合检查的费用是168欧元（一个孩子的情况），您需要为NIPT检查支付约175欧元。您可以询问您的医保公司，他们是否把这种检查归入加保报销范围内。

### 有医疗原因时筛查的费用

如果您有医疗原因做筛查，产前诊断中心会和您谈话。在和您商议后，会决定您最好选择哪种检查。您的医保公司将为这个谈话和检查支付费用，但这可能会用您的医保个人风险费。具体情况您需要询问您的医保公司。

### 后续检查的费用和报销

如果您的组合检查或NIPT检查有不利结果，您可以选择做后续检查（参看第18页）。后续检查的费用属于您的基本医保范围。这可能会用您的医保个人风险费。具体情况您需要询问您的医保公司。

产前诊断中心的专家也能给您这方面的更多信息。

### 费用和报销也有可能变化

上述的费用和报销也有可能变化。您可以在

**[www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/kosten](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/kosten)** 网站查看有关费用的最新信息。

您也应该查看您的医保协议条件。

### 需有合同关系

只有与产前筛查地区中心有合同关系的医疗人员可以进行深入谈话（咨询辅导）和组合检查。只有与有这种合同关系的医疗人员进行的深入谈话（咨询辅导）才可以报销。我们建议您为此事先询问您的助产士、家庭医生或妇产科医生。您可以在 **[www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/kosten](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/kosten)** 网站上查看，您的地区哪些助产士和妇产科医生有这种合同关系。您最好也检查您的医保公司是否与有关医疗人员有合同关系。您可以为此询问您的医保公司。

# 第七章 更多信息

## 互联网

在 [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl) 网站上也有这个信息小册中的信息。如果您感到很难决定是否要做唐氏、爱德华、帕陶综合症筛查，也许网站上的帮助选择网页“有意识地选择”（*Bewust kiezen*）可以进一步帮助您决定。网页上还有怎样和伴侣或其他人谈这个问题的一些提示。

其它关于产前筛查信息的网站有：

[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

[www.deverloeskundige.nl](http://www.deverloeskundige.nl)

[www.thuisarts.nl](http://www.thuisarts.nl)

[www.meerovernipt.nl](http://www.meerovernipt.nl)

## 信息单

如果您希望更多了解这个信息小册中提到的疾病，您可以向您的助产士或妇产科医生索取信息单。

有关于以下疾病的信息单：

- 唐氏综合症（21 三体综合症）
- 18 三体综合症（爱德华综合症）
- 13 三体综合症（帕陶综合症）
- 无脑与脊柱裂。

您也可以在

[www.rivm.nl/down-edwards-patau/informatieblad](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/informatieblad) 和

[www.rivm.nl/zowekenecho/informatieblad](http://www.rivm.nl/zowekenecho/informatieblad) 网站下载这些信息单。



## 关于孕期其它检查的信息小册

关于孕期20周超声检查有另外的信息小册。这个检查也是产前筛查的一部分。您可以在[www.rivm.nl/20wekenecho/folder](http://www.rivm.nl/20wekenecho/folder)网站上找到这个信息小册。在“怀孕了！”（*Zwanger!*）信息小册里有关于妊娠的一般信息。您在信息小册中还能找到关于孕期12周的血液检查。这项检查包括检验您的血型和传染病。您可以在[www.rivm.nl/folderzwanger](http://www.rivm.nl/folderzwanger)网站上找到这个信息小册。您也可以向您的助产士、家庭医生或妇产科医生索要这些信息小册。



### Zwanger!

Landelijke folder met informatie en adviezen van verloskundigen, huisartsen en gynaecologen

### Informatie over de 20 wekenecho

Het Structureel Echoscopisch Onderzoek



## 有关组织和地址

### 唐氏综合症基金会

这是一个唐氏综合征患儿父母协会，致力于唐氏患儿及其父母的利益。您可以从那里获得更多关于唐氏综合症的信息。对于希望自己决定是否有能力 and 患唐氏综合症的孩子一起生活的孕妇，这个基金会给予她们支持帮助。基金会向这些孕妇提供和唐氏综合症患儿一起生活的信息，使他们能够做出适于自己情况的决定。这个基金会也为刚生下唐氏综合症的父母提供支持帮助。

网址：[www.downsyndroom.nl](http://www.downsyndroom.nl)

邮箱：[helpdesk@downsyndroom.nl](mailto:helpdesk@downsyndroom.nl)

电话：0522 – 281 337

### 遗传中心（**Het Erfocentrum**）

遗传中心是全国遗传信息中心。

网址：[www.erfocentrum.nl](http://www.erfocentrum.nl), [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl), [www.zwangerwijzer.nl](http://www.zwangerwijzer.nl)

遗传热线邮箱：[erfolijn@erfocentrum.nl](mailto:erfolijn@erfocentrum.nl)

遗传热线电话：033 – 303 2110

### 患者和家长组织合作协会（**VSOP**）

患者和家长组织合作协会（VSOP）很关心遗传问题。这个协会是约60多个患者组织形成的合作关系。这些患者组织很多涉及遗传性、先天性或罕见性疾病。这个协会在过去30多年里，一直在遗传问题、伦理问题、妊娠问题、生物医学研究以及对罕见病的护理方面，代表这些组织的利益。

网址：[www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)

电话：035 – 603 4040

### **VG人脉网络协会 (Vereniging VG netwerken)**

VG人脉网络组织将患有涉及智力障碍和学习障碍的罕见病的病人及其父母联系在一起。

网址: [www.vgnetwerken.nl](http://www.vgnetwerken.nl)

邮箱: [info@vgnetwerken.nl](mailto:info@vgnetwerken.nl)

电话: 030 – 720 0030

### **ZON平台**

这是一个罕见病 (包括染色体异常疾病, 如爱德华、帕陶综合症) 和未知患儿家长的组织。

网址: [www.ziekteonbekend.nl](http://www.ziekteonbekend.nl)

### **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, 在各医学专科学会的支持下, 协调和唐氏、爱德华、帕陶综合症及身体缺陷有关的筛查工作。更多信息可以参看网站 [www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo) 的Organisatie (组织) 网页。

### **产前筛查地区中心**

8 个地区中心拥有上述产前筛查的许可证。它们与筛查人员签署合同, 并负责各地区的筛查质量保证。有关这些地区中心的更多信息, 请参看 [www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau-seo) 网站的Organisatie (组织) 网页。

# 第八章 您的个人资料的使用

如果您做唐氏、爱德华、帕陶综合症筛查，您的个人资料将被使用。您的资料在进行筛查、提供治疗方式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。荷兰所有和产前筛查有关的医疗服务提供者都使用该数据库。但只有和您的产前筛查有关的医疗服务提供者才能够查阅您的有关资料。这个数据系统受到高度保护，以防止您的隐私外泄。

地区中心在必要时也可以进入 **Peridos** 系统查阅相关资料。地区中心负责执行筛查计划并控制所有相关医疗服务提供者的筛查质量。地区中心为此得到了荷兰卫生、福利与体育部（VWS）的准许。所有筛查必须符合国家标准。

地区中心可通过 **Peridos** 中的数据资料等对筛查质量进行监控。医疗服务提供者也进行质量控制。有时各部门间也必须为此进行资料对比。您的医疗服务提供者可向您提供更多有关个人资料保护方面的相关信息。如果您不愿在筛查结束后在 **Peridos** 数据库里保存您的个人资料，请将您的愿望告知您的助产服务提供者。

## 科学研究

除了为您提供服务的医疗部门及地区中心以外，其他任何人都不能获取您的个人资料。用于统计（如统计接受产前筛查的孕妇人数）的资料都完全是匿名资料。这意味着这些资料不会以任何方式和您本人联系在一起。统计人员也无法识别。

为了不断改进产前筛查工作，需要对筛查进行科学研究。您的隐私权在这种情况下受到保护。研究人员始终不能得到您的姓名和地址。如果科研中必须使用您的个人资料，会首先征求您的明确同意。您在这方面的决定也决不会影响到在筛查之前、期间或之后您所获得的服务。

关于这个主题，您可以在 [www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/privacy](http://www.onderzoekvanmijnongeborenkind.nl/privacy) 网站查看更多信息。

### TRIDENT-1 和 TRIDENT-2 研究

如果您选择NIPT检查，您就参与了这个科学研究。

您的个人资料将被使用。您可以在 [www.meerovernipt.nl](http://www.meerovernipt.nl) 网站查看更多有关信息。

## English

This brochure is designed to inform you (and your partner) about prenatal screening for Down syndrome, Edwards' syndrome and Patau's syndrome. The English brochure text is available on [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder).

## Deutsch

Diese Broschüre bietet Ihnen (und Ihrem Partner) Informationen über das pränatale Screening auf Down-, Edwards- und Patau-Syndrom. Sie finden den deutschen Text der Broschüre auf der Internetseite [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder).

## Français

Dans cette brochure, vous (votre conjoint ou compagnon) trouverez des informations sur le dépistage prénatal du syndrome de Down, d'Edwards et de Patau. Vous trouverez la version française de cette brochure sur [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder).

## Español

Este folleto ofrece información a usted y a su pareja, sobre el screening prenatal del síndrome de Down, Edwards y Patau. Encontrará el texto en español de este folleto en [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder).

## Polski

Niniejszą broszurę opracowano w celu poinformowania Ciebie oraz Twojego partnera/Twojej partnerki o przesiewowym badaniu w kierunku zespołu Downa, zespołu Edwardsa i zespołu Patau. Broszura w języku polskim jest dostępna na stronie [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder).

## Português

Esta brochura proporciona a si (e ao seu marido ou companheiro) informação sobre o exame pré-natal para deteção das síndromes de Down, Edwards e Patau. O texto desta brochura em português encontra-se em [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder).

## Papiamentu

Den e foyeto aki abo (i bo partner) ta haña informashon tokante screening prenatal di e síndrome di Down, Edwards I Patau. Bo ta haña e kontenido di e foyeto aki na Papiamentu na [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder).

## Türkçe

Bu broşür, Down, Edwards ve Patau sendromu için doğum öncesinde uygulanan tarama testi hakkında size (ve eşinize) bilgi vermek amacıyla hazırlanmıştır. Türkçe metne [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder) adresinde bulabilirsiniz.

عربي

تم إعداد هذا الكتيب لتعريفك (وتعريف شريكك) على الفحص السابق للولادة للكشف عن متلازمة داون وإدوارد وباتو. يمكن العثور على نص هذا الكتيب باللغة العربية على الموقع التالي [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder).

本信息小册是为您（和您的伴侣）提供关于唐氏、爱德华、帕陶综合症产前筛查的信息。本信息小册的中文版可以在 [www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder) 网站获取。

## 出版说明

本信息小册的内容由一个工作小组制作。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）、地区产前筛查中心、超声波医疗技师组织（BEN）、儿童医生组织（NVK）、临床遗传学家组织（VKGN）、遗传中心（Erfocentrum）、患者和家长组织合作协会（VSOP）及荷兰公共卫生与环境国家研究院（RIVM）。

© RIVM-CvB

本信息小册以现有的知识为依据，描述当前的情况。负责撰写本手册的各方对可能有的任何错误或不正确之处不负任何责任。请连络您的助产士、家庭医生或妇产科医生，以获取针对您个人情况的建议。

本信息小册也可以从[www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder](http://www.rivm.nl/down-edwards-patau/folder)网站获取。

助产士、妇产科医生、家庭医生、超声波医疗技师和其他助产服务提供者可以通过[www.rivm.nl/pns-folders](http://www.rivm.nl/pns-folders) 网站索取更多的信息小册。

排版和设计：Xerox/OBT，海牙

荷兰公共卫生与环境国家研究院（RIVM）。2017年4月



National Institute for Public Health  
and the Environment  
*Ministry of Health, Welfare and Sport*

