

# 致：考虑产前基因检测的人士

有些检查  
不包含在常规产检中。



主编

东京慈惠会医科大学 妇产科学讲座  
教授 佐村 修

# 前言



## 首先恭喜您怀孕！

宝宝出生后是什么样子，长大后又会是怎样的孩子…。想到即将出生的宝宝，心中一定会充满各种期待。与此同时，也一定会担心分娩的事情、宝宝的身体状况等事情吧。

分娩和抚育宝宝是非常重要的事情。为了尽可能消除对分娩的担忧，近年来，产前基因检测越来越普及。

通过产前基因检测可了解腹中宝宝的信息。也有些检查不包含在通常的孕期检查中，是可由孕妇、伴侣、家人商量选择的检查项目。

本手册对产前基因检测是什么、以及具体有哪些检查进行了汇总。我们希望这能成为您向周围人或医疗机构咨询的契机，而不是把对分娩和宝宝的担忧藏在心里。

东京慈惠会医科大学  
妇产科学讲座  
教授 **佐村 修**

## 目录

产前基因检测的目的 .....	3
产前基因检测是什么 .....	4
遗传咨询 .....	5
染色体相关检查 .....	7
NIPT 是什么 .....	9
Q&A .....	11

# 产前基因检测的目的



产前基因检测的目的是**尽量减少对于孕妇和即将出生的宝宝身体的担忧**。



产前基因检测将结合遗传咨询进行。在遗传咨询中，可根据检查结果，咨询孕妇和宝宝身体相关的事宜。

## Column

### 遗传咨询

在遗传咨询中，首先以通俗易懂的方式向那些对遗传有烦恼、担忧和疑虑等的人，传达并帮助他们理解基于科学依据的正确医学信息。在此基础上，充分倾听他们的心声，同时提供包括心理层面和社会层面的支持，以便能够凭自身的力量，利用医疗技术和医学信息解决问题。

遗传咨询由遗传学专家和注册遗传咨询师<sup>®</sup>提供。

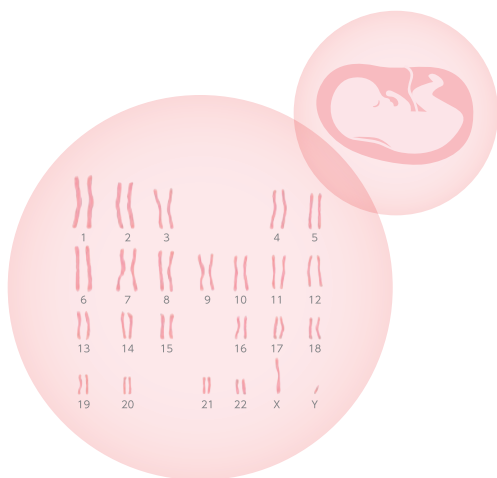
# 产前检查是什么



宝宝还在妈妈腹中时就患有的疾病称为先天性疾病。

产前检查是判断宝宝出生前是否患有先天性疾病的检查。

产前基因检测包括“染色体相关检查”和“超声波检查”等，在此为您介绍“染色体相关检查”。



结合产前基因检测同时进行的遗传咨询，准父母双方共同出席非常重要。

这是因为两人之间对产前基因检测的想法可能不同，以什么样的想法接受检查需要两个人商定。遗传学专家和注册遗传咨询师®会梳理准父母在决策时的疑问和担忧，并为您提供支持。

# 遗传咨询

## 检查前的遗传咨询

产前基因检测的遗传咨询时,在专业人士帮助您理解遗传相关信息后,您可以咨询是否接受检查,如果接受,采用哪种检查等内容。

准父母可以仔细考虑一下希望在什么时候、了解宝宝的什么信息、了解到什么程度、如何了解。各种检查存在“能够了解的事情”和“不能了解的事情”等区别,因此,要以遗传咨询可提供的信息为基础进行咨询。

当然,也可以选择“不接受产前基因检测”。





## 检查后的遗传咨询

实际接受检查后也可以进行遗传咨询，根据检查结果，咨询如何进行下一步等。

如果结果为阳性，咨询中不仅会告诉您检查结果，而且会为您解释是否需要进一步检查。

即使结果为阴性，也需要重新认识其含义。

偶尔会产生对判定保留意见的结果。该结果既非阴性也非阳性，具体来说，是由于血液中的DNA量不足或受用药影响等，而未得出检查结果时会发生这种情况。

此外，检查结果为对判定保留意见时，可能需要重新检查。

**不论检查结果如何，接受检查后的遗传咨询都很重要。**

从检查到结果出来需要1～2周时间※<sup>1</sup>。

在此期间，准父母的想法也许会有变化。

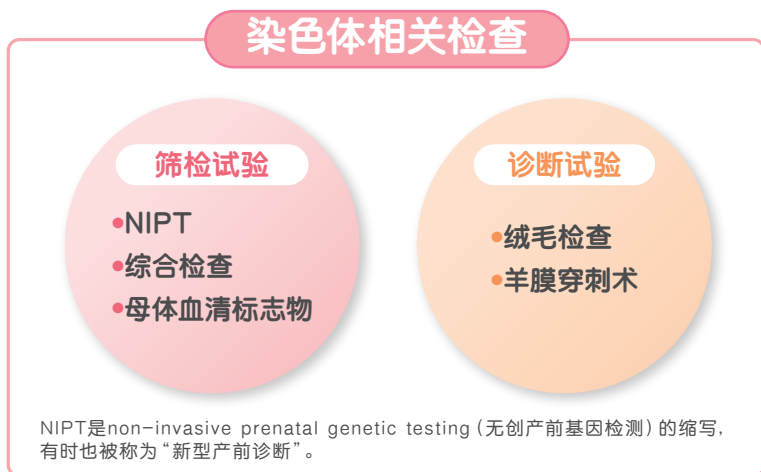
请充分运用遗传咨询的机会，选择准父母都能认可的方式。

※<sup>1</sup>：因医疗机构不同而异。

# 染色体相关检查

“染色体相关检查”是可根据孕妇和伴侣的要求进行的检查。

检查分为两种，一种是仅凭该检查不能确定结果的“筛检试验”，另一种是仅凭该检查即可确定结果的“诊断试验”。



## 每种检查

- 可实施的时间
- 涵盖的染色体疾病类型
- 精确性<sup>※1</sup>
- 风险

等各有不同。请与伴侣商量决定是否接受检查，如果接受检查采取哪种方式检查。

※1: 检查的精确性包括灵敏性和阳性预测值等几项指标。





## 染色体相关检查的种类

### ●筛检试验

	NIPT	综合检查	母体血清 标志物检测
实施时间 (怀孕周期)	9周以后	11 ～ 13周	15 ～ 18周
检查对象	唐氏综合征 18三体综合征 13三体综合征	唐氏综合征 18三体综合征	唐氏综合征 18三体综合征 神经管闭合不全
检查的精确性 (灵敏性) <sup>※2</sup>	99%	83%	80%
出结果报告的时间 <sup>※3</sup>	1 ～ 2周	約2週間	
风险 / 注意事项	没有风险 <sup>※4</sup> ,但如果检查结果为阳性,要确诊还需要接受诊断试验。		

### ●诊断试验

	绒毛检查	羊膜穿刺术
实施时间 (怀孕周期)	11 ~ 14周	15周以后
检查对象	一般染色体疾病	
检查的精确性 (灵敏性) <sup>※2</sup>	99.9%	
出结果报告的时间 <sup>※3</sup>	2 ~ 3周	
风险 / 注意事项	流产和死产 (绒毛检查约每100人中有1人、羊膜穿刺术约每500人中有1人)	

下页开始详细介绍“染色体相关检查”中的新型检查方法—NIPT。

※2: 是相对于唐氏综合征(嵌合体除外)的值。灵敏性是指患有染色体疾病的宝宝中,可通过检查检测出的阳性所占的比例。

※3: 因医疗机构不同而异。

※4: 采血带来的风险除外。

# NIPT是什么

NIPT始于2013年,是对孕妇负担较轻的产前基因检测。通过检查孕妇的血液,可检查宝宝染色体的变化(本检查可检测唐氏综合征、18三体综合征、13三体综合征等3项)。与以往的筛检试验(综合检查、母体血清标志物检测)相比, **检查的精确性高**,在怀孕**早期即可检查**。并且,仅抽血即可检查,具有**不存在流产和死产风险<sup>※1</sup>**的优点。

## NIPT的步骤

### 步骤 1

遗传咨询



由预约检查医疗机构的遗传学专家或注册遗传咨询师<sup>®</sup>提供初步遗传咨询。

### 步骤 2

采血



孕妇抽血。

### 步骤 3

检验



对孕妇的血液进行检验,检查宝宝染色体的变化。

### 步骤 4

遗传咨询



遗传学专家或注册遗传咨询师<sup>®</sup>将针对检查结果提供遗传咨询。

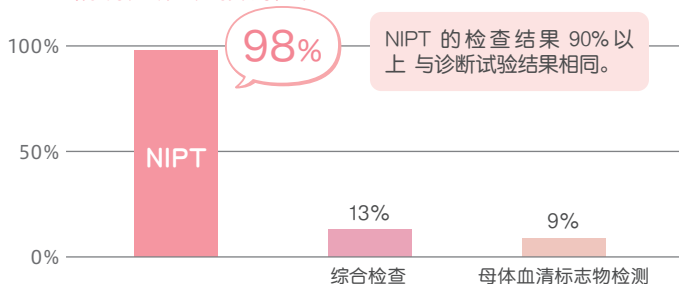
※1: 采血带来的风险除外。



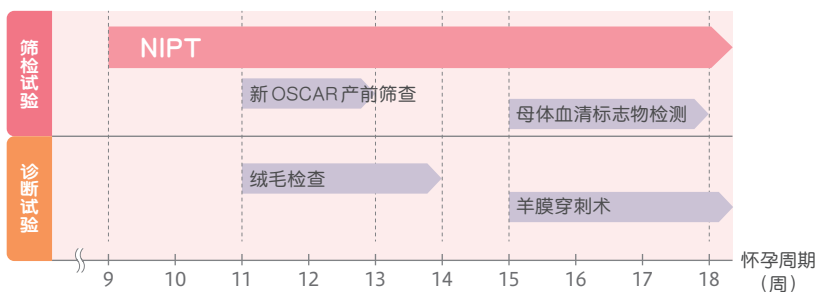
## NIPT 的特点

### 1 与传统的筛检试验相比，能够提供精确性更高的检查。

检查的精确性(阳性预测值)<sup>※2</sup>



### 2 可从怀孕的早期(怀孕9周)开始检查。



### 3 仅采血即可检查，因此，没有流产或死产的风险<sup>※1</sup>。

#### NIPT 的注意事项

NIPT 不是诊断试验。

如果出现“阳性结果”，要通过绒毛检查或羊膜穿刺术等诊断试验确诊。

此外，检查前后需要进行遗传咨询。

<sup>※2</sup>: 是针对40岁的孕妇中唐氏综合征的值。阳性预测值是指出现阳性结果时，其检查结果正确的概率。

# Q&A

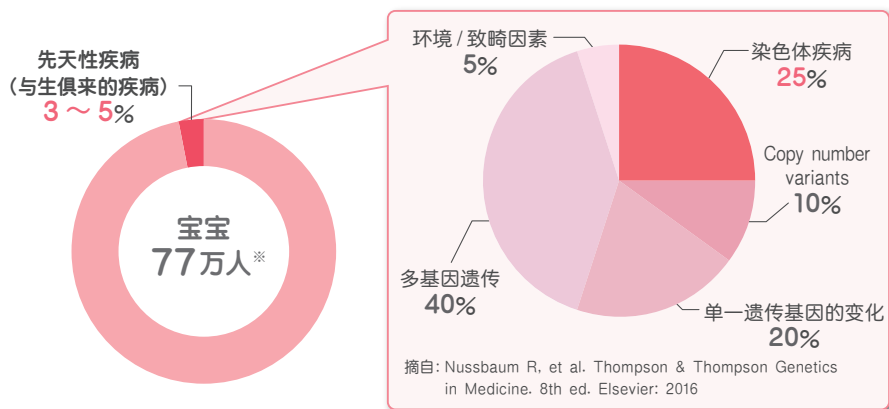
Q1

出生时患有先天性疾病的宝宝占多少比例？

原因有什么？

A1

据说, 3 ~ 5% 的宝宝患有先天性疾病。即使患有先天性疾病, 也并非全部会危及生命。原因各不相同, 但先天性疾病的 25% 是因染色体的变化引起的。



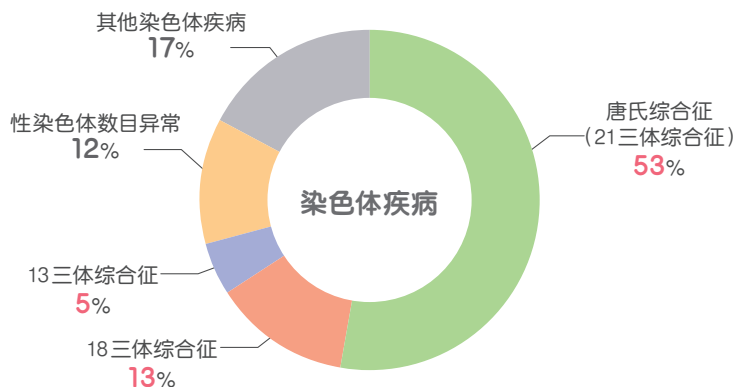
※: 每年出生人数(截至 2022 年)。

Q2

染色体的变化有哪些？

A2

染色体变化通常被称为染色体疾病。最多的是唐氏综合征, 约占染色体疾病的 53%。



由 Wellesley D, et al. Eur J Hum Genet. 2012; 20: 521-526 制图

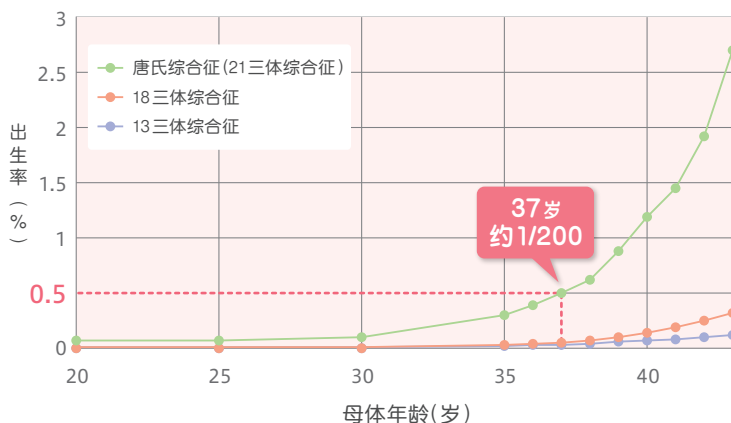
**Q3** NIPT 在哪里都可以接受检查吗? 接受检查有没有条件?

**A3** NIPT 建议您到日本医学会认证的医院进行检查。希望接受检查, 或有担心的事情时, 请向遗传学专家或注册遗传咨询师<sup>®</sup>咨询。



**Q4** 如果是高龄分娩, 患有染色体疾病的可能性是否会增加?

**A4** 高龄分娩宝宝患有染色体疾病的可能性会增加。例如, 具有先天性唐氏综合征体质宝宝的可能性, 30岁分娩约为每1000人中有1人, 而37岁分娩约为每200人中有1人。反过来也可以说, 即使37岁分娩, 每200个宝宝中有199人不会患有唐氏综合征。



# Q&A

## Q5 接受NIPT检查后是否可以不进行常规产检?

A5 NIPT检查并不能了解即将出生宝宝的所有疾病。即使进行了NIPT检查,也务必请接受定期常规产检。

## Q6 如果NIPT检查结果呈阳性该怎么办?

A6 NIPT并不是诊断试验,为了确定宝宝是否患有染色体疾病,需要进行诊断试验(绒毛检查或羊膜穿刺术)。  
请在听取NIPT检查结果的遗传咨询时,向遗传学专家或注册遗传咨询师®咨询。

## Q7 如果想了解更多检查情况时该怎么办?

A7 互联网上登载着各种信息,因此获取准确的信息非常重要。以下网站,不仅有出生前检查和NIPT的内容,还登载了怀孕期间的有用信息。

关于产前基因检测的信息网站

Search

<https://prenatal.cfa.go.jp/>



出处:“关于产前基因检测的信息网站”儿童家族厅 产前基因检测认证制度等启蒙事业

## Memo



关于产前基因检测和NIPT  
请向您附近的医疗机构咨询。  
此外, 下列网站也提供信息。

GeneTech 株式会社 网站  
<https://www.genetech.co.jp>

中文主编: 东京医科大学医院 临床遗传学中心 董惊伊

GeneTech 株式会社

邮编 101-0065 东京都千代田区西神田三丁目8番1号 千代田第一大厦东馆12楼  
<https://www.genetech.co.jp>

 eurofins

©Eurofins Clinical Testing Services Japan 2024 GT-003  
2024年1月编制