



## 名医亲笔

连亮思医生  
妇产专科医生  
伊丽莎白医药中心

# 非侵入性产前检测法

上期专栏,我讨论造成胎儿不正常有可能是染色体因素所导致。过去产前检查胎儿染色体的传统方法是高侵入性的绒毛穿刺取样(11周至14周)或者羊膜穿刺术取样(16周以上)。这种方法都得穿刺过子宫或子宫颈,有造成流产的风险。今天我更详细讨论非侵入性产前检测方法。

过去有非侵入性测试唐氏症胎儿的方法,它是根据母体血清指标来鉴定,但是这往往会出阳性或阴性的错误,并不理想。

近年来科学的进步,从母体血中微量的游离基因定序技术(cell free DNA test),可以精准地测量胎儿染色体异常的状况,而达到99%以上的精准度。它的阳性机率只有0.05%。另一个优

点是它也能测量出胎儿的性别染色体及其不正常的情况。这些好处都是利用母体血清指标检查所不能提供的。

游离基因定序技术是非常安全的产检方式:它不会造成流产与羊膜腔感染或流产的危险,因此提高孕妇愿意接受产前染色体检查的意愿。

虽然费用稍微高了些,但是许多孕妇都愿意接受这项产前检查的必要测试。

这新方法被称为非侵入性产前检查或筛查。它的原理是孕妇的血液中含有由胚胎分泌出的脱氧核糖核酸(DNA);通过化验室特别检查,可以分析源自胎盘的基因,提供了早期检测某些遗传异常的信息。英文称这种方法为Non-Invasive Prenatal Testing,简称NIPT。

## 没有绝对准确的检测

这检查方法也有以下的局限:

- 它只能检查胎儿染色体21、18及13是否正常。通常是在10周后才能检查。

- 它不能检测其它的染色体缺失(删除)或复制(重复)的疾病。现有的知识还是有限,因为这种情形的发生率相对较低。

- 它不能检测性染色体或其它染色体缺陷,虽然化验室可以另外安排这类测试,但是它只限于单个胚胎。双胞胎就检查不出来。

- 一般化验室都会表明这只是筛选检查,而不是绝对诊断的方法。如果发现有不正常的报告,必须更进一步做胎儿细胞

检查。即使是正常的报告,化验室也不敢保证百分之百的胎儿没有不正常的可能性。

- 有些母体本身的情况可能影响检查的准确性,如母体染色体的异常,染色体缺陷及多胞胎等情况。

- 一般的报告是需要两个星期才完成。有3%的病人可能因为所抽出血液中的胎儿染色体不足够,而必须重新抽取血液样本。

科学的进步日新月异,从前很多胎儿的缺陷要到瓜熟蒂落的时分才知分晓。今天的孕妇可以根据简单的测试,对早期胎儿的健康状况有进一步的了解。

虽然如此,像我以上所强调,任何的检测都不是绝对的准确,这是孕妇应有的常识和心理准备。