

## 当21-三体风险增高时应该如何做 (高于 1/250) ?

**探**查到风险增高并不意味着胎儿一定有21-三体综合征。

为了确诊，可以进行胎儿的染色体核型检验。给妊娠妇女进行染色体核型检查具有可能性的信息。这项检查将允许计算胎儿21-三体染色体的数目，并且对是否患有21-三体进行确认。

在风险增高的情况下，将提出进行滋养层细胞活检(抽取胎盘细胞)或者羊膜腔穿刺(抽取羊水细胞)。这些检查都将在B超监测下由穿刺针穿过腹部皮肤穿刺实现。

穿刺造成流产或者早产的风险约为1%。

在穿刺和结果出来之间大概要3-4周的时间。

妊娠妇女将自主决定是否进行穿刺(在21-三体风险增高情况下穿刺治疗的费用将由医疗保险100%承担)。

## 如果染色体的检查提示胎儿携带21-三体应该如何做?

**这**种情形下妊娠妇女需要有人陪同，花时间去了解和思考21-三体的所有的可能性。

存在三种可能性:

- ◆ 继续妊娠。
- ◆ 继续妊娠并且将婴儿寄养给他人(弃养)。
- ◆ 要求药物终止妊娠，在多学科的产前诊断后。

为了给妊娠妇女的选择提供帮助，妊娠妇女及其配偶拥有与以下结构或人员见面的可能性:

- ◆ 专业的医疗人员(妇产科医生，放射科医生，助产士，全科医生，新生儿医生，遗传学家，心理医生)
- ◆ 多学科产前诊断中心，在每个地区都会有，在诊断中心中会有专业的工作团队。
- ◆ 由医生组成的协会，专门陪同21-三体的患者及其家属。

## 协会列表

**国家残障儿童家长协会 - UNAPEI (Union nationale des associations de parents, de personnes handicapées mentales et de leurs amis)**  
15 rue Coysevox - 75876 Paris cedex 18  
☎ : 01 44 85 50 50 - [www.unapei.org](http://www.unapei.org)

**法国 - TRISOMIE 21 FRANCE**  
4 square François Margand BP 90249 - 42006 Saint-Etienne cedex 1  
☎ : 04 77 37 87 29 - [www.trisomie21-france.org](http://www.trisomie21-france.org)

**JÉRÔME LEJEUNE 基金会 - FONDATION JÉRÔME LEJEUNE**  
37 rue des Volontaires - 75015 Paris  
☎ : 01 44 49 73 30 - [www.fondationlejeune.org](http://www.fondationlejeune.org)

**看21 - REGARDS SUR LA TRISOMIE 21**  
11 bis rue de la République - 78100 Saint-Germain-en-Laye  
[www.regardsurlatrisomie21.org](http://www.regardsurlatrisomie21.org)

## 多学科产前诊断中心列表

Liste des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal

**多学科产前诊断中心 - Centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal**  
[http://www.agence-biomedecine.fr/uploads/document/liste\\_CPDPN\\_151110.pdf](http://www.agence-biomedecine.fr/uploads/document/liste_CPDPN_151110.pdf)

**列举产前健康网**  
<http://www.perinat-france.org/portail-grand-public/reseaux/reseaux-perinatals/les-reseaux-de-sante-regionaux-perinatals-432.html>

## 参加本文件的起草工作

- ◆ CNEOF成员 - Les membres de la CNEOF
- ◆ 全国的妇产科医生 - Pour le Collège national des gynécologues et obstétriciens français (CNGOF) : Pr D. Subtil, Dr R. Favre, Dr C. Cuzin, Pr V. Debarge, Pr F. Puech
- ◆ 生物学协会 - Pour l'association des Biologistes agréés : Pr F. Muller
- ◆ 助产士 - Pour le Collège National des sages femmes (CNSF) : F. Teurnier
- ◆ 新生儿产前后集体 - Pour le Collectif Inter Associatif autour de la Naissance (CIANE) : Anne Evrard
- ◆ Papillons Blancs 联合会 - Pour l'association des Papillons Blancs 59 : Sylvie Mairesse et Sabine Desnyder



国家产科和胎儿超声委员会  
(Commission nationale de l'échographie obstétricale et fœtale, CNEOF)

文件信息目的在于给孕妇提供一种可能性，在她们的要求下，进行产前筛查21-三体的帮助

这个文件，旨在针对所有的妊娠妇女，指出的已经制定的筛查21-三体综合征，因为目前实际上也是能够实现的。

**检**测个体的21-三体综合征由评估怀孕过程中承载的21-三体风险低或者高组成。

将实现两个检验:

- ◆ 对妊娠妇女抽血(由医疗保险承担100%的费用)。
- ◆ 对胎儿的B超。

这些是额外的。

这两项检验在怀孕期间是没有风险的，但也不是强制要做的。

在所有的下列情况下妊娠妇女可以选择:

- ◆ 要求进行或者不进行21-三体检测。
- ◆ 当21-三体综合征检测提示风险较高时，要求进行或者不进行羊膜穿刺术或者抽取胎盘样本。
- ◆ 在任何时刻都可以改变主意。

## 21-三体是什么？

**21**-三体或者Down综合征，也被不恰当的叫做“先天愚型”，是由于在患者的细胞中存在一个多余的染色体。

通常，人体的每个细胞中存在46个染色体，成对的分布。在21-三体中，在第21对染色体多出一个染色体，患者因此有47个染色体。

这个多出来的染色体是导致畸形的重要原因。

在多数病例中，在家庭中没有其他病例的存在。

## 在21-三体的患者中最常见的畸形症状是什么？

- ◆ 不稳定的智力缺陷，伴随与其他孩子不同的社会融合可能性。受学校教育水平总体上没有超过六级。这些困难在21-三体综合征的孩子们不是总相同的，教育和陪伴是他们发展过程中的重要因素。
- ◆ 面部的特征(并不阻挡孩子会与父母有相似的特征)；身高在成人时不超过1m 60；肌肉的张力减弱被称为“肌张力低下”。
- ◆ 不同的重要脏器的畸形 -最常见的是心脏或者消化器官-或许可能获得特殊的照顾。。
- ◆ 在某些病例中存在的其他健康问题，如血液疾病的倾向。

## 如何做诊断？

**出生**后，21-三体综合征存在的患者可能被面部特征或者某种畸形的存在而检测到。疾病的确诊只能通过染色体核型，也就是说只能通过对患者进行染色体的检验进行确诊。这项检验将提供是否存在一个额外染色体的证据。

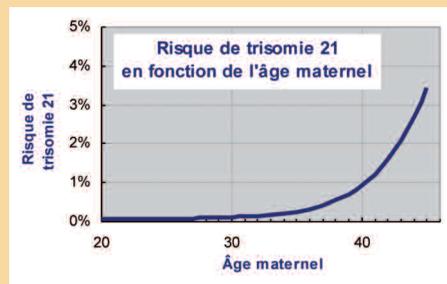
在出生前，通过对胎儿细胞的抽取可以实现染色体的核型分析。这些细胞包含在羊膜腔液(胎儿在羊水中)或者在胎盘中。但这些细胞的抽取，在这种情况下，命名为羊膜腔穿刺或者滋养层细胞的活检是存在风险的。也是因此，仅仅在21-三体高风险的人群中才建议做此类检查。

## 如何知道存在21-三体的高风险？

**风**险高或者低，是通过计算风险的平均值评估的，这种评估在每一个妊娠妇女的要求下都将会被实现。

**A)** 在妊娠的第一季，计算风险，包括三个方面：

1. 孕妇年龄：年龄越高，21-三体的风险越高



2. 测量胎儿的颈部以了解颈部透明带的厚度。



在第一季妊娠的B超中，颈部透明带越厚，21-三体的风险越高。

颈部透明带的测量是由您所居住的当地的围产专业认可的人执行。

3. 抽血，主要在B超后，测量妊娠女性血清标志物的剂量（血液中的蛋白质）。

以上三项检查数据结合以评估胎儿21-三体的风险。

## B) 在妊娠的第二季

如果在妊娠的第一个周期没有进行21-三体评估，一直到停经18周（没有月经的周数）都仍存在监测的可能性。

计算风险通过：

1. 妊娠妇女的年龄。
2. 胎儿颈部透明带的测量结果，如果这项检查在妊娠的第一季中已经由经过认证的专业人员进行检查。
3. 血清标记物的剂量，在妊娠第二季中这个值与第一季是不同的。

为同样知道：分别在妊娠的第一、二、三季进行的B超检测，也可能为胎儿畸形提供证据。这种情况也同样能提高21-三体风险增高的证据。

## 如何解释关于风险的计算的结果？

**结**果将由就诊的医生提供以及解释。这种结果只是测量胎儿患有21-三体的风险，并不是一种确诊。

如果风险高于1/250 (1比250)，会被认为风险增高。

### 风险升高的例子：

1/30。这象征着胎儿有1比30（或者3%）的患有21三体综合征的风险，由此有29比30（97%）的可能性胎儿不会患有21-三体。

如果风险低于1/250，将被认为风险低。

### 风险低的例子：

1/1000。这象征着胎儿有1比1000（或者0.1%）的风险有21-三体，由此有999比1000（或者99.9%）的可能性不患有21-三体。

最后，这种计算的风险也不是完美的：它使得5%的妊娠女性因为风险增高而不安，然而绝大多数胎儿并没有21-三体。与其相反的是在一些罕见的情形下，也可能评估风险是低的，但出生的儿童患有21-三体。