

絨毛膜取樣檢查



什麼是絨毛膜取樣檢查？

絨毛膜取樣檢查是一項用於瞭解發育中的胎兒的染色體情況的檢查。通常稱為「CVS」。這項檢查通常安排在孕期的第 10 週至第 13 週之間進行。CVS 的檢查方式是提取發育中的胎盤（絨毛膜絨毛）的樣本，用其來檢測染色體疾病。

染色體是我們從父母身上繼承而來並將遺傳給我們的孩子的基因資訊的集合。許多染色體疾病，例如唐氏綜合征，會導致智力殘障和先天缺陷。雖然任何年齡段的女性都可能生出有染色體疾病的寶寶，但是孕婦的年齡越大，這樣的概率就會越高。

CVS 可以在胎兒出生前發現染色體疾病。在某些孕例中，CVS 還可能包含瞭解發育中的胎兒的 DNA 編碼的基因測試。這一類型的檢查僅在胎兒存在具體基因疾病的風險時進行。但是，CVS 並不檢查所有先天缺陷或是所有智力殘障的成因。

檢查方式是什麼？

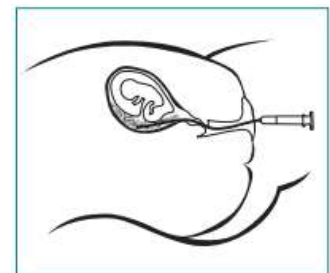
您需要充分憋尿方可進行檢查，因此請您在您的約診之前充分飲水。檢查從超音波檢查開始。超音波使用音波對準發育中的胎兒，在螢幕上顯示圖片或「診斷造影」。超音波將測量胎兒的大小，還將找到胎盤的位置。

訓練有素的醫生將負責施行 CVS 檢查。這項檢查將提取一份微小的胎盤樣本，可以透過兩種不同的方式進行。醫生將根據胎盤的位置決定哪種方式最為適宜。整個檢查過程中將使用超音波來引導醫生。檢查過程中，您可能會感到些許不適。CVS 不會接觸到發育中的胎兒。

- **經腹 CVS** - 一枚針將刺穿您的腹壁（下腹部）並刺入胎盤。一小份胎盤組織將被提取出來。
- **經宮頸 CVS** - 一根細而靈活的管子（導管）將置入您的陰道。然後這根管子將會經過宮頸（子宮的較低部位）並進入胎盤。一小份胎盤組織將被提取出來。



經腹CVS



經宮頸CVS

胎盤樣本將裝在貼有標籤的試管中並送至實驗室。來自胎盤中的細胞與胎兒具有相同的染色體，實驗室將對這些細胞進行處理。大約 10 至 14 天之後，可對樣本中的染色體進行研究。結果將在 CVS 檢查後 2 週左右得出。

CVS 約診的持續時長不到一小時，但程序本身僅需幾分鐘的時間。約診中的大部分時間將用於使用超音波查看寶寶並為 CVS 做準備。

CVS 是否安全？

在每個孕例中，都存在諸如流產之類的問題的風險。CVS 雖然被認為是安全的，但也些微增加了可能導致流產的某些問題的風險。進行 CVS 後增加流產風險的概率為每 500 例中 1 例或更少。

進行檢查後，您會獲悉關於術後情況的資訊。我們建議您在 CVS 後的 24 小時內不要抬舉任何重物，不要進行任何鍛煉，亦不要行房事。進行經腹 CVS 後，針刺的部位有輕微的痙攣和觸痛屬於正常現象，無須過多擔憂。進程序後，您可能還會出現輕微出血或是點狀出血的症狀。如果您出現疼痛性痙攣、大量出血、陰道漏液或是發燒的症狀，您應當立即致電您的醫生、護士或是助產士。這些症狀並不常見。

結果是否準確？

CVS 能夠以極高的準確度檢測出多餘的或缺失的染色體。其中包括唐氏綜合征，即由於所有細胞中都有一條額外的 21 號染色體而導致的疾病。這項檢查還可以查出由於染色體多出或缺失而導致的較為罕見的染色體疾病。但是，亦存在一些 CVS 所無法發現的染色體疾病。

有時，CVS 的結果難以解讀。在一小部分的 CVS 檢查中，由於 CVS 結果不清晰，可能會建議進行跟進的羊膜穿刺檢查。

（羊膜穿刺術包含提取羊水的樣本以研究胎兒的染色體。）

大部分 CVS 的結果是正常的

大部分進行 CVS 的孕婦將得到胎兒的染色體是正常的這樣的結果。我們將致電告知您此資訊。您可以詢問寶寶的性別，或者您也可以選擇等到寶寶出生那天再知道。這取決於您的選擇。

正常的結果並不保證您的寶寶不會有健康問題或先天缺陷。CVS 不檢查名為脊柱裂的脊柱先天缺陷。進行了 CVS 的孕婦如需檢查脊柱裂問題，建議可進行孕中期驗血或超音波。除此之外，還有許多症狀是 CVS 所無法發現的。這些先天缺陷可能包括智力殘障（並非由於唐氏綜合征所導致的），以及心臟缺陷、唇腭裂、非預期的遺傳疾病。

如果 CVS 結果為不正常會怎麼樣？

有時，CVS 結果會顯示發育中的胎兒患有染色體疾病。

染色體疾病是不可治愈的。如果發生此情況，將立即向您和您的伴侶提供遺傳諮詢。這可能包括與下列人士中的一位或多位進行討論：

- 您的醫生、護士或助產士
- 您的遺傳學顧問
- 遺傳學專科醫生
- 圍產專科醫生
- 其他兒科專科醫生

您將有機會詳細瞭解具體的染色體疾病。您還將與該等人士商討所有可用的治療以及繼續或終止妊娠的選擇。繼續或終止妊娠完全取決於您個人的決定。無論作何選擇，遺傳學顧問都將向家庭提供持續的支持。

您需要瞭解有關於絨毛膜取樣檢查 (CVS) 的哪些事實

- 檢查來自發育中的胎盤的胎兒細胞
- 檢測染色體疾病（在孕期內）
- 可以檢查高危孕例中的其他遺傳疾病
- 程序通常在孕期的第 10 週至 14 週之間進行
- 有兩種不同的檢查方式
 - 使用一枚細針刺穿孕婦的下腹部並進入胎盤
 - 使用一根細塑料導管從陰道插入，經過宮頸並進入胎盤
- 程序後的 24 小時內應限制活動
- CVS 導致流產風險的概率為每 500 例中 1 例或更少
- 檢查結果非常準確
- 得出結果需要兩週左右
- 如果結果不清晰，可能需要進行更多檢查

我是否應當進行 CVS ？

誠然，獲得有關染色體疾病的確認的確能夠消除您的一些擔憂。但是，在孕期內，瞭解有關於染色體疾病的知識也將有所裨益。您可以使用這些資訊來決定是否要繼續妊娠。您可以使用這些資訊來幫助您為寶寶的降生更好地做好準備。在某些情況下，關於寶寶的疾病的資訊可能改變您的產前護理或是幫助指導分娩的最佳地點。

在決定是否進行 CVS 之前，您也可以瞭解一下其他選擇，例如下列產前篩檢：

- [複合篩查（含或不合頸部透明帶 \(NT\) 超音波）](#)
- [無細胞 DNA 篩檢](#)
（亦稱為 NIPT 或非入侵性產前檢查）
- [四聯標記篩檢](#)
（針對孕期第 14 週或以上的孕婦）

或者您可以選擇一項替代診斷程序來檢查胎兒的染色體，例如[羊膜穿刺術](#)。

您的醫生、護士或助產士將與您探討這些選項。

如果您決定進行 CVS，您將與遺傳學顧問會面，其將為您分析程序的所有利弊，並解答您的疑惑。

最後，是否進行 CVS 完全取決於您個人的決定。

其他資源

- 在遺傳學網站上瞭解更多有關於先天缺陷產前檢查的資訊：<http://genetics.kp.org>
- 孕期資訊、健康工具及課程詳情可訪問您的醫護人員的主頁獲取：[My Doctor Online](#)
- 在 Kaiser Permanente 網站上查看我們的保健與藥物百科全書、互動計劃、健康課程以及更多其他活動：kp.org
- 如需獲取健康資訊、計劃和其他資源，請聯絡您當地的 Kaiser Permanente 健康教育中心或部門。向您的醫生諮詢地點和聯絡資訊。

本資訊無意作為診斷健康問題之用，也不能取代醫生或其他保健專業人員提供的醫療意見或護理。如果您有持續性的健康問題或有其他疑問，請諮詢您的醫生。