

游離退氧核糖核酸基因 (Cell-free DNA, cfDNA) 篩檢是在妊娠期進行的一種血液檢測。此項檢查可確認發育中的胎兒是否患有特定的染色體疾病。

退氧核糖核酸基因是我們繼承自父母的遺傳資訊。它存在於人體內大多數細胞中，也存在於血液中。當您在妊娠期時，您血液中有少量的退氧核糖核酸基因來自於胎盤。這稱為胎兒退氧核糖核酸基因。游離退氧核糖核酸基因篩檢會檢查胎兒退氧核糖核酸基因數量的差異。這可以使您了解因染色體數量異常而導致先天缺陷的可能性。

### 如何進行 cfDNA 篩檢？

從您的手臂抽血後進行單次血液檢測，即可完成 cfDNA 篩檢。妊娠 10 週後的任何時間均可進行篩檢，通常在 21 週之前完成。

### cfDNA 能告訴我什麼？

cfDNA 能告訴您在您的妊娠期，胎兒患上特定染色體疾病的風險是低還是高，包括：唐氏症（三染色體 21 症）、三染色體 18 症和三染色體 13 症。cfDNA 幾乎可發現所有患有這 3 種疾病的妊娠中胎兒。該檢查還能預測胎兒的性別。

### cfDNA 有哪些局限？

cfDNA 只檢查 3 種染色體疾病。這項檢查不會發現所有的染色體疾病，也不檢測任何其他先天缺陷或遺傳疾病。

沒有任何一種篩檢測試是 100% 準確的。這項檢查可能對健康的胎兒發出假警報（偽陽性結果）。它也可能漏判患有上述 3 種疾病之一的胎兒（偽陰性結果）。

### 哪些人可以進行 cfDNA 篩檢？

如果您懷了一個寶寶或雙胞胎，即可進行 cfDNA 篩檢。cfDNA 不能用於篩檢三胞胎。少數懷孕人士無法進行 cfDNA 篩檢。如果您屬於這種情況，您的醫生會將其他的篩檢選擇告知您。

### 我如何獲得 cfDNA 檢查結果？

通常需要 2 週左右才能得到 cfDNA 檢查結果。檢查結果出來時，您將會收到安全加密的電子郵件訊息或電話通知。您也可在 [kp.org](http://kp.org)（英文）上找到您的檢查結果（如果您有帳戶）。

### 如果我的 cfDNA 篩檢結果呈陰性（低風險）該怎麼辦？

大多數人在進行 cfDNA 篩檢後的結果都呈陰性。陰性的篩檢結果使人感到安心。這意味著患上唐氏症、三染色體 18 症或三染色體 13 症的風險很低。在極少數情況下，患有上述 3 種疾病之一的胎兒不會被此項檢查驗出，而檢查結果將會顯示為陰性。此結果並不保證胎兒沒有健康問題或先天缺陷。

### 如果我的 cfDNA 篩檢結果呈陽性（高風險）該怎麼辦？

陽性的篩檢結果意味著檢查發現胎兒退氧核糖核酸基因的數量有異。這可能是因為胎兒有染色體疾病，但陽性結果也有其他原因。如果結果呈陽性，您可以接受提供給您的檢查，確認嬰兒是否真的患有染色體疾病。

#### 您知道嗎？

染色體是退氧核糖核酸基因包，存在於人體大多數細胞中。每個細胞中通常有 46 條染色體。

每個細胞中多出一條或缺失一條染色體（例如：47 條染色體），可導致染色體疾病。這些疾病是偶然發生的，通常不會在家族中遺傳。

## 您應納入考量的重要事項

### 游離退氧核糖核酸基因篩檢：

- .....沒有流產的風險。
- .....無法檢查出所有染色體疾病。
- .....無法查出所有患有唐氏症、三染色體 18 症或三染色體 13 症的胎兒。
- .....不檢查其他遺傳疾病或其他先天缺陷。
- .....可能對健康的胎兒顯示有高風險（偽陽性結果）。
- .....需要配合其他檢查才能確診染色體疾病。
- .....不能對一小部分的懷孕人士檢查出結果。

### 如果 cfDNA 檢查結果顯示高風險，我可以接受哪些檢查？

如果您的篩檢結果呈陽性，您將可接受絨毛膜取樣檢查 (Chorionic Villus Sampling, CVS) 或羊膜穿刺。透過在實驗室中研究胎兒的細胞，CVS 和羊膜穿刺均可準確地診斷出染色體疾病。這些檢查有很小風險（約 1000 分之 1）導致流產。

您可以自行決定是否做以上任一檢查。

- **絨毛膜取樣檢查 (CVS)** 是在妊娠期的第 10 週至第 14 週期間，從胎盤上提取一小部分樣本。檢查方法是將針插入下腹或將一根軟管插入陰道來完成取樣——不會觸碰到胎兒。
- **羊膜穿刺** 是在妊娠期第 15 週到第 22 週期間，在胎兒周圍的流質中提取一小部分樣本。檢查方法是將一根細針插入腹部來完成取樣——不會觸碰到胎兒。

### 如果我得到的胎兒性別檢查結果為「無結果」該怎麼辦？

如有需要，cfDNA 篩檢可預測胎兒性別。但是，有一小部分人收到的化驗報告會顯示胎兒的性別為「無結果」。這不是胎兒有問題的徵兆。這只是因為檢測有限制。在妊娠第 20 週左右進行的常規超音波檢查通常能預測胎兒的性別。

### cfDNA 沒有驗出任何結果該怎麼辦？

少數懷孕人士的 cfDNA 篩檢沒有任何結果。如果樣本沒有通過化驗室的所有質量控制步驟，就可能發生這種情況。這通常並不代表胎兒有問題。如果沒有結果，您可以重新進行檢查或選擇另一種檢查。

由您自行選擇。您可以決定是否想要在妊娠期間知道染色體的狀況。這項檢查可幫助您為有特殊需求的孩子做準備。您可以利用這些資訊來決定是否要繼續妊娠。但並非所有人都想知道染色體的狀況。

### 更多相關資訊...

**唐氏症** 是一種染色體疾病，會導致輕度至中度的智力障礙以及唐氏症患者特有的外貌。患有唐氏症的寶寶在出生時出現身體先天缺陷的幾率也比較高，如心臟缺陷或腸道問題。

**三染色體 18 症及三染色體 13 症** 是兩種不同的染色體病症，會導致嚴重的智力障礙以及身體多處部位的健康問題。罹患此任何一項疾病的寶寶通常活不過一歲。