



“确定孕期前三个月内染色体异常风险的组合检查”
告知书

尊敬的_____女士：

意大利共和国托斯卡纳大区卫生系统（SST）为您提供在孕期的前三个月执行一次“**因三种最常见染色体异常之一而影响胚胎的个人风险评估测试**（唐氏综合征/21-三体综合征，爱德华氏综合症/18-三体综合征，Patau综合征/13-三体综合征）的机会。

组合测试的内容以及目的

组合测试包括胎儿颈项透明层（NT）超声检查（于怀孕第11周第0天至第13周第6天之间进行）；孕妇抽血检查（于怀孕第9周第0天至怀孕第13周第6天之间进行，最佳检查区间为第10周第0天至第12周第6天）妊娠相关蛋白（PAPP-A）和绒毛膜促性腺激素（β-hCG）两种蛋白质。这些参数将结合孕妇年龄和临床-病史数据，通过计算得出每一位孕妇的特定风险。

若风险计算结果介于1:2至1:300之间，则测试结果为“+”（阳性，高风险）：在此情形下，孕妇可能需要接受一次绒毛膜绒毛诊断（绒毛膜取样术）或晚些时候接受一次羊膜液诊断（通过羊膜腔穿刺术）。

若风险计算结果小于1:300，即1:301之后的数值，则测试结果为“-”（阴性）。

若风险计算结果介于1:301至1:1000之间，意大利托斯卡纳大区可为孕妇提供执行进一步检查以确定风险（非诊断性检查）程度的机会，包含在一次以胚胎循环DNA筛查（NIPT）为目的的孕妇抽血检查中。

组合测试之后的超声检查、风险计算和咨询，将由伦敦胚胎医学基金会（伦敦）的一位注册医师执行。意大利托斯卡纳大区的注册实验室负责执行生化用量检测。

测试结束后，医师将向孕妇告知全面风险的评估结果并进行讨论，同时还将提供后续需要借助慈善途径时相关机构的地址。

组合测试的极限

1) 组合测试的灵敏度约为90%，即执行100次受唐氏综合征影响的胚胎的测试中，检出能力为90次(100次测试检测出90次受影响的胚胎)。

2) 组合测试的“+”结果误报率为7%：100次测试中，7位孕妇的测试结果为“+”，但胚胎本身并未受到唐氏综合征的影响。事实上，“+”结果展现的仅仅是与孕期相关的统计风险的提高，并不意味着胚胎一定会受到染色体异常的影响。


3) 测试结果为“-”，意味着孕妇产下罹患21、18或13-三体综合征的统计风险为“低”，但低风险并不意味着胚胎“一定不会”受到影响。

需要强调的是，组合测试不会提供任何诊断学说明。

只有在执行确切的诊断，例如绒毛膜取样术或羊膜腔穿刺术后，才可以确认或排除产前时期确切的胚胎染色体异常。

检查前的准备和规范

无需进行任何类型的准备。无需禁食。超声测试的一天前，建议不在腹部涂抹任何的油、霜和软膏。

REGIONE TOSCANA 			
“确定孕期前三个月内染色体异常风险的组合检查” 告知书			

风险和可能的副作用

本次测试中包含的各项检查为非侵入性，因此不会对孕妇和胚胎构成任何风险。

仅基于胎儿颈项透明层（NT）超声检查评估的风险计算

若无法执行针对孕妇血液内两种蛋白质(PAPP-A和 β -hCG)的生化用量检测，可依托胎儿颈项透明层评估结果计算染色体异常的风险。但是，在这种情况下，测试的灵敏度，即受影响胚胎的鉴别效果将会大大降低。