

1) 染色体三倍体症

每个人都拥有 23 对染色体，即 46 条包含遗传信息 (DNA) 的个体染色体，其中一半来自母亲，一半来自父亲。如果一个特定的染色体有三个而不是通常的两个，则说明存在染色体三倍体症。随着母亲年龄的增长，出现三体症的频率增高，并可能导致儿童的发育障碍，甚至降低其预期寿命。

2) 性染色体 (性腺体)

性染色体 X 和 Y 决定一个人的性别。当性染色体的复制出现丢失、增多或不完整时，就会发生 X 和 Y 染色体异常。基于性染色体分布异常的综合征主要包括克林费尔特综合征 (Klinefelter 综合征) (XXY) 和乌尔里希-特纳综合征 (Ullrich-Turner 综合征) (XO)，也称为 X 单染色体症。

3) 微缺失

染色体上的碎片丢失非常小，小到正常的染色体分析无法检测到它。

目前专业协会不建议筛查微缺失，仅在进行深入咨询后才能检测性染色体畸变。

4) 孕早期筛查 (ETS)

在第 10 和第 12 个孕周之间，可以通过超声测量颈部褶皱的透明度，并从母体血液中确定两个生化值，借此确定未出生婴儿染色体异常的危险因素。

5) 限制

但和其他任何筛查检测一样，对于低风险（年龄低于 35 岁）群体，也可能会更频繁地出现“假阳性”的结果，即检测表明存在异常，但当使用其他诊断方法（例如羊水穿刺）进行检查时，则未证实异常。

6) 染色体镶嵌

染色体变化并不存在在生物体的所有细胞当中。胎盘中的镶嵌可能是“假阴性”结果的原因，即无创产前检查中无法检测存在的染色体异常。

联系信息

人类遗传学和实验室诊断中心 (MVZ)

克莱因博士 (Dr. Klein)、
鲁斯特博士 (Dr. Rost) 和同事

MVZ Martinsried 有限公司

Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried

电话: +49 89 89 55 78 - 0
传真: +49 89 89 55 78 - 780
info@medizinische-genetik.de



版本 1.9/07.03.2022

无创产前检查 (NIPT)

孕妇须知



作为准妈妈，您最希望拥有一个健康的孩子。幸福感、期望和不安将会伴随着整个孕期。

除了经典的产前检查之外，您的医生很乐意为您针对其他诊断方案提供建议。

现在有能够确定胎儿染色体变化的可靠方法。直到不久前，这些还需要依靠诊断性穿刺，例如羊水收集（羊膜穿刺术，AC）或胎盘穿刺（绒毛膜绒毛取样，CVS）进行。尽管这些创伤性检查的并发症发生率已经稳步下降，但它们仍具有较低的流产风险。无创产前检查 (NIPT) 可用于确定最常见的胎儿染色体异常（21、18、13 染色体三倍体症¹⁾ 的风险，必要时也可以用于确定性染色体数目异常²⁾ 以及某些微缺失³⁾ 的风险。如有必要，可以在孕早期筛查 (ETS) 出现异常的情况下通过这种方式避免诊断性穿刺⁴⁾。

NIPT VERACITY 可从母体的血液样本中可靠地检测出某些胎儿染色体异常。这个检测也可以在双胎妊娠时和 IVF / ICSI 之后进行。这个检测可用于确定未出生婴儿的性别，但是根据《遗传诊断法》，只能在第 14 孕周之后（末次月经后）告知性别。

— 什么时候有必要进行检测？

- 产妇年龄 \geq 35 岁（染色体三倍体症风险）
- 早孕筛查异常
- 超声波异常

原则上每⁵⁾ 名孕妇都可以参加检测。

— 如何确定母体血液中的胎儿染色体异常？

来自于胎儿的游离 DNA（遗传物质）片段（主要来自胎盘），在母体血液中循环。从母体血液中分离出这些片段后，可以使用基于无细胞 DNA 的现代分析法确定与正常 46 条染色体之间的数量偏差。

— VERACITY 检测如何进行？

1. 说明和遗传方面的咨询

由一名具有相应资格的医务人员提供全面的说明和（专业的）遗传方面的咨询。在整个 VERACITY 检测过程中，该名负责的医务人员将是您的主要联系人。如果您的主治医生本人无法提供遗传咨询，我们很乐意协助您在附近寻找一个遗传咨询中心。

2. 采血

在获得您的书面同意后，将在您的主治医生那里进行采血 (20ml)。

3. 分析

通过快递服务在特殊运输箱中将血液样本发送到 MVZ Martinsried，并在那里使用最先进的分析法进行检测。

4. 检查结果

在大约 5-10 个工作日（周一至周五）之后，您的医生将收到检查结果，并可以为您亲自说明结果和任何未得到解答的问题。

由于 VERACITY 检测属于《遗传诊断法》中规定的遗传分析，因此只有在您的主管医生对您进行了说明，也提供了遗传咨询，并获得了您的书面同意后，才能进行。

— 可能出现哪种结果？

正常结果：正常的产前检查包括超声检查。

异常结果：咨询和检查，最好进行羊水检查。

— 存在哪些局限？

除了上述染色体异常外，镶嵌6) 和单个基因的突变目前还无法检测到。

很少出现由于胎儿 DNA 量不足（小于 3%）而导致分析无法提供可评估结果的情况，因此也很少需要再次采集血样重新检测。无法获得结果的情况非常少见。

— VERACITY 检测的优势？

- 早期风险评估（从第 10 孕周起开始实施）用于 21、18 和 13 染色体三倍体症，必要时也可以评估性染色体异常、微缺失
- 没有创伤性风险
- 该检测仅在德国执行和评估
- 在由医生管理的实验室中进行诊断和咨询