

如何決定是否進行產前基因檢測

目前有很多產前基因檢測選擇可以為孕婦提供有關嬰兒的遺傳狀況或出生缺陷的相關資訊。產前基因檢測可分為兩類：

1. 診斷性檢測如絨毛膜絨毛取樣(CVS)和羊膜穿刺術等可以提供明確「是」或「否」的答案。然而，這些檢測都會涉及一些風險，包括引起流產的可能性。
2. 篩查檢測包括血液檢測，如傳統的母體血清篩查和產前無細胞基因(cfDNA)篩查，以及超聲波。篩查檢測基本上不會對嬰兒造成任何危險。但是，他們只能夠告訴你遺傳病或出生缺陷的可能性是高還是低，不能提供明確「是」或「否」的答案。



做何種產前基因檢測是你的選擇。有些孕婦比較喜歡能獲得「是」或「否」的檢測結果。因為有些篩查檢測，如母體血清篩查和cfDNA篩查，不能為孕婦提供明確的答案，所以她們選擇直接進行更明確的檢測，如絨毛膜絨毛取樣或羊膜穿刺術。她們也可能先選擇進行篩查檢測，如果篩查檢測結果顯示他們的嬰兒有更高遺傳病或出生缺陷的機會，才再考慮進行診斷檢測（如絨毛膜絨毛取樣或羊膜穿刺術）。

關於進行診斷檢測（如羊膜穿刺術和絨毛膜絨毛取樣）的決定

診斷檢測前要考慮的重要問題：

- 如果你的嬰兒有遺傳病，你想在分娩前知道嗎？
 - 例如，有些孕婦想要知道他們的嬰兒是否有遺傳病或出生缺陷，因為她們希望能夠在分娩前做好準備。如果她們知道自己的嬰兒有遺傳病，則有些孕婦會考慮為自己的嬰兒作出收養計劃，也有孕婦會考慮結束懷孕。
- 你覺得獲得「是」或「否」的檢測結果會讓你感到少一點擔心嗎？
- 你是否能接受與這些手術相關的流產的風險（小於1%）？
- 你有沒有想過這兩種情況？
 - 你沒有進行診斷檢測，在嬰兒出生時發現嬰兒有遺傳病，對比
 - 你進行了診斷檢測，然後流產了沒有遺傳病的嬰兒。
- 這兩種情況都很痛苦，但哪種情況你比較能夠接受？

關於進行篩查檢測（如母體血清篩查和cfDNA篩查）的決定

關於篩查檢測（如傳統的母體血清篩查或cfDNA篩查）需要考慮的問題包括：

- 如果檢測結果顯示遺傳病或出生缺陷的可能性增加了，你會有什麼感受？
- 如果篩查測試顯示有遺傳病的可能性增加了，你會考慮進行診斷檢測嗎？
 - 如果不會考慮，你可以等到嬰兒出生後才確定嬰兒是否有遺傳病嗎？
- 你認為這些檢測結果能夠幫助你作出更好的準備嗎？
- 更多可能存在不確定性的資訊是否會讓你感到焦慮？

關於不進行檢測的決定

有些孕婦認為產前基因檢測不適合她們。請考慮以下問題：

- 如果你的篩查結果顯示你的寶寶有較高的遺傳病的可能性，你是否寧願不去面對是否要做診斷檢測的決定？
- 你是否有信心，即使嬰兒確實有遺傳病，你也不會改變你的懷孕計劃？

選擇一個適合你的決定...

目前有許多產前檢測可供孕婦選擇，你的醫生能決定哪種產前檢測最適合你。是否進行產前基因檢測是個人的決定，應該反映你自己的價值觀，個性，信仰和需求。

你的決定，和你朋友或鄰居的決定可能會很不相同.....即使如此也沒關係。產前基因檢測是一種個人的選擇，是否能夠作出最好和最適合你的決定在於你對檢測明確的理解。

你可以在www.geneticsupportfoundation.org 和 www.doh.wa.gov 找到有關產前基因檢測的更多相關資訊和影片。