

# 周產期會訊

中華民國周產期醫學會會訊 第四十期 1999年1月

發行人：尹長生 會訊主編：周明明

秘書長：陳惟華

## 懷孕 11-13 週超音波掃描應用於唐氏症篩檢

徐振傑醫師

長庚大學副教授暨台北長庚醫院婦產科

### 母親年齡與唐氏症

唐氏症發生率會隨著母親年齡的增高而增加，所以高齡產婦比較容易懷有唐氏症胎兒，然而年紀較輕的孕婦也有可能發生，只是機會較小。例如：35 歲孕婦在妊娠中期懷有唐氏症兒的可能機率是 1:270，而 25 歲孕婦可能只有不到千分之一的機會。不過，實際上只有 20-30% 唐氏症兒發生在高齡產婦，仍有 70-80% 唐氏症兒會發生在年輕孕婦。由此可見，任何年齡孕婦都有可能發生，所以不應該掉以輕心。

在國內，目前產前檢查針對小於 34 歲以下的年輕孕婦，在懷孕中期（15-20 週）提供母血篩檢唐氏症，以其結果作為需不需要施行羊膜穿刺檢查的依據。衛生署也針對高齡產婦和母血篩檢陽性者，予以補助接受羊膜穿刺檢查。可是，目前母血篩檢的準確度只有 60%，而且必須等到約懷孕 20 週後，才能確定胎兒是否唐氏症兒。父母面對如此大的胎兒，有時非常難以割捨。因此，目前在歐洲產前診斷的趨勢，希望能夠早期篩檢，早期診斷，然後早期處置。因此，近幾年來懷孕初期篩檢在歐洲已非常蓬勃發展。

### 懷孕 11-13 週超音波篩檢掃描

此種超音波篩檢主要是測量胎兒頸部後方透明帶(nuchal translucency) 的厚度，應用於篩檢胎兒染色體異常（特別是唐氏症）。所謂頸部透明帶係指胎兒頸部後方皮下積水的空隙，在超音波掃描時會呈現透明帶狀，再測量介於皮膚和組織之間的空隙厚度。

絕大部份正常胎兒，都可看到此透明帶（圖一）；但染色體異常胎

胎兒(特別是唐氏症兒)，其頸部透明帶會明顯增厚(圖二)。合併頸部透明帶厚度與母親年齡，可以利用電腦軟體來評估您懷有唐氏症兒的可能機率。這種機率概念與目前母血篩檢唐氏症所得的機率類似，由此機率再來判讀您是否需要進一步接受檢查。

目前在英國及歐洲已有許多醫學中心，在產前檢查提供此種超音波掃描。這種超音波掃描方法，既簡單又安全，只要經由孕婦腹部，不用忍受喝水漲膀胱之苦，即可看到胎兒早期發育狀況。

### 懷孕初期超音波篩檢掃描主要目的

1. 確定胎兒心跳存活
2. 確定胎兒受孕位置
3. 確定胎兒懷孕週數
4. 確定胎兒個數(多胞胎與否)
5. 測量頸部透明帶，以評估胎兒罹患唐氏症的可能機率。

### 下個步驟該如何

當超音波篩檢頸部透明帶而估計出您懷有唐氏症兒的可能機率，比 35 歲高齡產婦的機率還高時，不論您幾歲，最好進一步確定胎兒染色體正常與否。您可以選擇在懷孕 10-13 週接受絨毛膜取樣、或在 12-15 週施行早期羊膜穿刺術、或是 16-20 週的傳統羊膜穿刺術。

如果您超音波篩檢機率高，又不願接受上述建議；或是超音波篩檢機率低時，接著下個步驟，則依照現行政策，對於 34 歲以上孕婦，建議先接受羊膜穿刺檢查。至於 34 歲以下孕婦，您可以等到 15-20 週，再接受母血篩檢唐氏症。此種檢驗是目前例行性產前檢查，以母血甲型胎兒蛋白(AFP)和人類絨毛膜性腺激素(hCG)濃度，以及母親年齡來估計您懷有唐氏症的可能機率。然後再依照血清篩檢結果，視需要再進一步安排羊膜穿刺檢查。

### 懷孕初期超音波篩檢的研究成果

在英國目前已有 50 個醫學中心，而在世界各地也已有 170 個醫院開始進行此項檢查。在一項超過十萬個孕婦參與的前瞻性跨國際合作研

研究計劃報告顯示，懷孕初期超音波篩檢唐氏症可以達到 80% 的偵測率，比起只依母親年齡的 30% 偵測率，或是母血篩檢的 60% 偵測率，要明顯增加篩檢的準確性。因此，這是一項令人鼓舞且值得注意的課題。長庚醫院是國內首先開始提供此項檢查的醫學中心，目前本院業與英國創始人 Nicolaides 教授合作，採用其所發展的計算軟體，合併胎兒頸部透明帶厚度與孕婦年齡，來評估孕婦懷有唐氏症兒的可能機率。87 年八月起，我們在臨床上提供孕婦此項產前檢查，孕婦除了依照現行健保所建議的理想產前檢查，也可以考慮多接受此項超音波篩檢掃描。這項超音波檢查是屬於自費項目，由孕婦自行決定是否願意接受檢查。

## 總 結

- ☞ 唐氏症兒是最常見的染色體異常，其發生率只有 1/800，因此絕大部份的胎兒是正常的。
- ✕ 所有孕婦，不管年齡多少，都有可能懷有唐氏症兒，只是機會多寡。
- ✕ 頸部透明帶估計您懷有唐氏症兒的可能機率雖然偏高，但您的胎兒絕大部份仍然是正常的，所以請先不要太擔心。
- ☞ 頸部透明帶估計機率，僅能提供是否需要進一步接受產前診斷的參考；您不能憑此超音波篩檢結果，即判斷胎兒是否異常。
- ☞ 胎兒正常與否之確定診斷仍須依靠絨毛膜取樣或羊膜穿刺術的染色體分析。
- ☞ 胎兒頸部透明帶的懷孕 11-13 週超音波篩檢唐氏症篩檢，目前有 70-80% 的準確性，但仍有兩、三成的唐氏症兒無法被找出。
- ☞ 懷孕 11-13 週超音波篩檢的唐氏症篩檢，目前仍無法取代 15-20 週的母血篩檢唐氏症。同時，兩者計算懷有唐氏症兒的可能機率，也不儘相同。













