

周產期會訊

中華民國周產期醫學會會訊 第五十八期 2000年11月

發行人：楊勉力 會訊主編：張舜智

秘書長：劉瑞德

會址：台北市常德街1號 電話：(02)23816198 傳真：(02)23814234

產前診斷與遺傳諮詢-談胎兒磁共振影像檢查

長庚紀念醫院 劉競明 醫師

胎兒磁共振影像檢(Fetal MRI)，在國內還算是門新興的學問，關於其在產前診斷與遺傳諮詢所扮演的角色，隨著科技整合及團隊合作之胎內治療科技(fetal Therapy)已逐漸受到重視。以下是本院之病例，為顧及當事人之權益及避免關係人受到不必要的困擾，文中背景資料已做部份修正，如有雷同純屬巧合。

產婦某女士，30歲，第2胎，她的預產期是89年1月7日，第一胎為正常女嬰，體重約三千二百五十克。病人於去年12月中旬到本院產檢，謂由北部某大醫院建議轉診。在本院的高層次超音波檢查發現，胎兒側腦室擴大及唇顎裂，且臍帶染色體檢查為正常女性(46, XX)，胎兒磁共振影像檢查(MRI)意外發現其為[大腦胼胝體缺損?](Corpus Callosum Dysgenesis)時已妊娠三十二週了!

在筆者的門診，據該產婦轉述由外院轉診的原因，是懷疑胎兒可能有水腦症及唇顎裂，在筆者建議之下，產婦先接受胎兒臍帶血檢查，其目的在檢查胎兒的染色體是否異常?通常染色體異常的情形有兩類：第一類為染色體數目方面之異常；另一類為染色體結構方面的異常。一般而言人類有23對染色體，其中22對為體染色體；一對為性染色體，亦即男生為46, XY；女生為46, XX，既然由臍帶血檢查證實其胎兒是46, XX，可推斷其為正常女性。下一步我們建議產婦接受高層次的超音波檢查，所謂[高層次超音波檢查]，一般之醫學術語稱：[Level II Ultrasound]，它的意義顯示除第一層級的基本篩檢之外，尚包括胎兒的器官評估。產科醫師在從事此一檢查時，會由胎兒之頭部、胸部含括心臟，腹部包含消化系統及腎臟泌尿系統，以及四肢骨骼關節系統等逐一掃描。其中對胎兒心臟結構之評估尤為仔細，因為大部份的胎兒畸型常合併心臟構造之異常。

該女士受檢結果發現，胎兒除腦室擴大，唇顎裂外，心臟方面並無嚴重畸型。由於胎兒腦部構造複雜，為了徹底瞭解究竟有無潛在畸型？筆者特別知會曾於哈佛大學校區波士頓兒童醫院研習胎兒磁共振影像檢查之王超然醫師，在其潛心檢查之下發現胎兒腦部有疑以胼胝體缺損之情形？究竟何以[胼胝體缺損]？對新生兒之發育及預後有無影響呢？

根據 95 年著名的國際婦產科學術雜誌：[產前診斷](Prenatal Diagnosis)報導：大腦胼胝體缺損較難在產前被診斷，至 95 年為止全世界文獻共有 70 個類以病例，令人欣慰的是有約 85%之病童到目前為止發育正常；只有 15%有畸型或智障情事。胼胝體在腦中屬於一種連接性之構造，在胚胎受孕後 12 週與海馬迴共同形成，將近妊娠 20 週才能發育完成。一般而言，胼胝體缺損之盛行率在人類族群約佔千分之 3，其中的 2%至 3%可能有各種殘障發生；其預後一般而論尚屬樂觀，在部份可有正常智商，但可能為有神經發育或認知上的問題，其中一半的病人有器官結構上異常；10%到 20%有不正常的染色體。產前診斷之可能性至少要到妊娠 22 週之後，通常由超音波檢查發現異側腦室擴大，再經核磁共振影像檢查可確立診斷，此種磁共振影像檢查不具放射性，對孕婦及胎兒影響不大，但因尚屬初步嘗試，仍建議關於胎兒腦部等構造之磁共振影像檢查，仍次大於妊娠 16 週之後始建議採用；對於小於 10 週之胚胎仍持謹慎態度，以不使用為宜。在產前超音波診斷[胼胝體缺損]，有三大特徵：(1)胎兒側腦室異常擴大(2)淚滴狀(Tear drop configuration)側腦室擴大徵象(3)找不到胼胝體，有時會有第三腦室的上昇或擴大等。對於產婦而言，最關心的當然是小孩子的預後，據另篇學術報告指出有 15 個胼胝體缺損之新生兒，其中 6 個爾後發育正常分別在其 2 歲、5 歲左右追蹤檢查，其餘的有些有四肢無力，抽，皮質性眼盲、心臟畸型，小頭症及空腦症等；惟染色體在其中 8 位孩童皆屬正常，但固追蹤期間不長(6 年)，仍應繼續密切注視後續發展。

產前診斷與遺傳諮詢在胎兒胼胝體缺損之例子，其重要性在於：(1)早期診斷早期治療(2)團隊合作科技整合(3)磁共振影像檢查的確定診斷(4)長期追蹤治療與前瞻性研究。這些都必須要在醫學中心，才能圓滿達成，當然[胼胝體缺損]只是在眾多[產前診斷與遺傳諮詢]案例中的一小部份，對於其他類以問題之解決，尤重醫療團隊之科技整合，但盼 21 世紀在強調維護優質化醫療照護之同時，也讓吾人能順利以 21 世紀高科技的醫療，為改善人類健康，提高人們生活品質而貢獻心力。

根據 95 年著名的國際婦產科學術雜誌：[產前診斷](Prenatal Diagnosis)報導：大腦胼胝體缺損較難在產前被診斷，至 95 年為止全世界文獻共有 70 個類以病例，令人欣慰的是有約 85%之病童到目前為止發育正常；只有 15%有畸型或智障情事。胼胝體在腦中屬於一種連接性之構造，在胚胎受孕後 12 週與海馬迴共同形成，將近妊娠 20 週才能發育完成。一般而言，胼胝體缺損之盛行率在人數族群約佔千分之 3，其中的 2%至 3%可能有各種殘障發生；其預後一般而論尚屬樂觀，在部份可有正常智商，但可能為有神經發育或認知上的問題，其中一半的病人有器官結構上異常；10%到 20%有不正常的染色體。產前診斷之可能性至少要到妊娠 22 週之後，通常由超音波檢查發現異側腦室擴大，再經核磁共振影像檢查可確立診斷，此種磁共振影像檢查不具放射性，對孕婦及胎兒影響不大，但因尚屬初步嘗試，仍建議關於胎兒腦部等構造之磁共振影像檢查，仍次大於妊娠 16 週之後始建議採用；對於小於 10 週之胚胎仍持謹慎態度，以不使用為宜。在產前超音波診斷[胼胝體缺損]，有三大特徵：(1)胎兒側腦室異常擴大(2)淚滴狀(Tear drop configuration)側腦室擴大徵象(3)找不到胼胝體，有時會

缺損]，有三大特徵：(1)胎兒側腦室異常擴大(2)淚滴狀(Tear drop configuration)側腦室擴大徵象(3)找不到胼胝體，有時會有第三腦室的上昇或擴大等。對於產婦而言，最關心的當然是小孩子的預後，據另篇學術報告指出有 15 個胼胝體缺損之新生兒，其中 6 個爾後發育正常分別在其 2 歲、5 歲左右追蹤檢查，其餘的有些有四肢無力，抽*，皮質性眼盲、心臟畸型，小頭症及空腦症等；惟染色體在其中 8 位孩童皆屬正常，但固追蹤期間不長(6 年)，仍應繼續密切注視後續發展。

產前診斷與遺傳諮詢在胎兒胼胝體缺損之例子，其重要性在於：(1)早期診斷早期治療(2)團隊合作科技整合(3)磁共振影像檢查的確定診斷(4)長期追蹤治療與前瞻性研究。這些都必須要在醫學中心，才能圓滿達成，當然[胼胝體缺損]只是在眾多[產前診斷與遺傳諮詢]案例中的一小部份，對於其他類以問題之解決，尤重醫療團隊之科技整合，但盼 21 世紀在強調維護優質化醫療照護之同時，也讓吾人能順利以 21 世紀高科技的醫療，為改善人類健康，提高人們生活品質而貢獻心力。



