



發行人:李建南 電話:(02)2381-6198 郵政劃撥帳號:12420668
 秘書長:許德耀 手機:0911-366551 戶名:中華民國周產期醫學會
 會訊主編:蘇怡寧 傳真:(02)2381-4234 會址:台北市常德街一號景福館2樓203室
 http: www.tsop.org.tw
 E-mail: tsop@mail.hato.com.tw

第一四三期
2008年1月

OBSTETRICS 孕婦錦囊



媽咪的年紀越大胎兒染色體異常的機會越大，可能會生下唐氏症的寶寶，但是年紀輕的媽咪也是有機會生下染色體異常的小孩。到底什麼是唐氏症呢？唐氏症的寶寶會有什麼樣的問題？有辦法預防嗎？目前可以進行哪些篩檢？

為寶寶的健康把關

唐氏症

可以進行

哪些篩檢？

■文/台大醫院婦產部產科主任暨
中華民國周產期醫學會理事長 李建南醫師
 ■刊頭攝影/彭鏡蓉
 ■模特兒/孕媽咪凱若

每個懷孕的媽咪都是懷著既喜悅又緊張的心情迎接著新生命的到來。高興的是懷裡的寶貝即將為家裡增添了許多笑聲，擔心的是寶貝到底健不健康，會不會有異常。尤其聽到街坊鄰居談論著年紀越大染色體異常的機會越大，可能會生下唐氏症的寶寶，但是年輕人也是有機會生下異常的小孩，聽得心裡都愈來愈害怕了，到底什麼是唐氏症呢？唐氏症的寶寶會有什麼樣的問題？有辦法預防嗎？心中好多的問號！別擔心，今天這篇文章就來讓你了解什麼是唐氏症，及目前台灣所可以進行的篩檢，為您寶寶的健康把關。

何謂唐氏症？

人類有23對染色體，包括22對體染色體及一對性染色體(決定性別)，染色體數目的多或少可能都會造成胎兒的異常或早期的流產，胚胎萎縮自然淘汰，而唐氏症就是人類第21對染色體多了一個，因為這對染色體較小，所以唐氏症兒可能會存活，共同特徵是皮膚缺乏彈性、面扁而鼻細，也有人稱之為蒙古症。唐氏症患者常併發智能障礙與多重先天性疾病與缺陷，包括：智能不足、先天性心臟病、腸胃道異常、或其它器官異常等。新生兒發生率約600-800分之一。

Down syndrome

導致唐氏症染色體異常的原因？

很多人都有疑問，我的身體都很健康啊，家族也沒有遺傳疾病，這樣我有可能生下唐氏兒嗎？其實，每對正常夫妻，都可能生下唐氏症與任何染色體異常胎兒。此疾病大多是受精卵開始分裂時，細胞中染色體數目不均衡分配所造成。唐氏症發生機率會隨著母親年齡的增高而增加，因此高齡產婦比較容易懷有唐氏症兒。其發生機率如下表：

母親年齡	生出唐氏症之機率	生出其他染色體異常之機率
25歲	1/1350	1/480
30歲	1/900	1/420
35歲	1/360	1/190
36歲	1/307	1/160
38歲	1/189	1/110
40歲	1/100	1/70
42歲	1/65	1/43
44歲	1/37	1/27
45歲	1/28	1/20

什麼人需要做唐氏症篩檢？

因為高齡產婦產下唐氏兒的風險隨著年齡而增加，因此行政院衛生署自民國74年優生保健法實施後，大力推行34歲(含)以上之高齡孕婦接受羊膜穿刺術，但若單以母親的年紀做篩檢的指標，僅能篩檢出20%的唐氏兒，還是有80%的唐氏兒是由34歲以下的年輕媽媽所生出。

但是，羊膜穿刺是一種侵入性檢查，依目前國際文獻，還是有千分之一至千分之三的流產率，並非百分百安全，所以並不建議所有的孕婦都接受羊膜穿刺檢查。因此，提

供年輕孕婦有效的唐氏症篩檢是全世界及台灣婦產科所共同努力的目標。

第一孕期唐氏症篩檢

英國Nicolaidis教授首先提出結合超音波胎兒頸部透明帶測量與母血生化值的第一孕期唐氏兒篩檢，這是一種非侵入性的檢查，施行的時間是在妊娠週數第11週至第13週又6天(由最後一次月經來的第一天算起)，或是以超音波測量胎兒頭臀長，大小介於4.5至8.4公分之間，太大或太小均不適合，有時間上嚴格的限制。

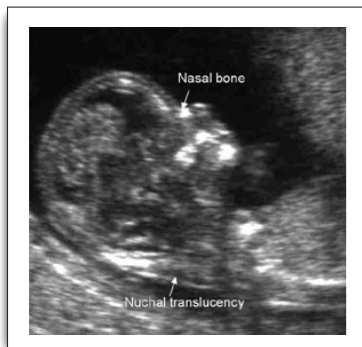
台灣於西元2000年引進該項檢

測，在中華民國周產期醫學會大力推廣下，舉辦了多場醫師教育訓練課程，2005年起開始胎兒頸部透明帶測量認證制度，目的即是讓所有的超音波操作者可以進行頸部透明帶的測量。超音波檢查測量胎兒後頸部組織與皮膚之空隙厚度，稱之為頸部透明帶(此項檢查須15-20分鐘，視胎兒的姿勢而定)，染色體異常的胎兒常會合併頸部透明帶增厚的現象。

另外，抽取孕母血液檢驗分析兩種生化血清項目，包括母血清離型乙型人類絨毛性腺激素(Free β-hCG)及妊娠相關血漿A蛋白(PAPP-A)。



胎兒頸後積水 (照片提供/李建南醫師)



超音波下，胎兒鼻骨及頸部透明帶 (照片提供/李建南醫師)

在唐氏症妊娠中，游離β-hCG比正常懷孕高，PAPP-A則較低。我們利用胎兒頸部透明帶，Free β-hCG及PAPP-A的值，再加上母親的年齡，用電腦軟體來計算出唐氏兒的風險，此檢測方式敏感度可達80~90%，是一種偵測率高又安全的檢查。

第一孕期超音波篩檢

頸部透明帶是指第一孕期利用超音波觀察胎兒頸後的皮下積水，到了妊娠中期，頸部透明帶通常會消退，但在少部分個案中，會變為頸部水腫或頸部囊狀水瘤。第一孕期的胎兒頸部透明帶增厚，代表胎兒頸後積水與淋巴循環不良，通常與染色體異常或結構異常相關。若因頸部透明帶太厚而做了染色體檢查結果為正常，在第二孕期時(第

20~24週)，仍建議作高層次詳細的胎兒超音波檢查。

據英國以10萬個案例研究報告，如果胎兒頸部透明帶大於3厘米，將約有5%的胎兒有缺陷，尤其是先天性心臟病與骨骼異常。當測量之胎兒頸部透明帶愈寬，則先天缺陷比率愈高。

而第一孕期的超音波除了頸部透明帶外，我們還可測量胎兒的鼻骨、胎兒心率、四肢等，並可及早篩檢出重大異常如無腦兒、腹壁裂及神經管缺陷等。但胎兒的發育是一種進行式，並非所有的先天性異常都可在第一孕期發現。

Down syndrome

第一孕期唐氏症篩檢的結果如何詮釋？

唐氏症篩檢是一種風險性的評估，而非診斷的結果。如果篩檢的風險機率值高於1/270，稱之為陽性結果(表示高風險群)，並不意味您的胎兒有問題，這是因為篩檢有5%的偽陽性結果存在；唯有進一步診斷性檢查(絨毛取樣術或羊膜穿刺術)才能確定異常與否。

Down syndrome

如果第一孕期唐氏症篩檢為陽性結果怎麼辦？

如果篩檢為陽性結果(表示高風險群)並不意味胎兒一定有問題，唯有進一步診斷性檢查才能確定異常與否。請徵詢篩檢結果及遺傳諮詢，與醫師討論採取進一步實施診斷性步驟：諸如11~14週實施絨毛取樣術或16週以後實施羊膜穿刺術。

直接取得胎兒的細胞培養做染色體的檢查，診斷性檢查的準確性高於99%，可以確認胎兒染色體的異常，除了唐氏症或三染色體18與13異常外，染色體的轉位，複製及缺失也都可經由此項檢查得知。但染色體結果正常並不代表沒有結構上的缺陷或基因的異常，也因此染色體檢查並不能取代所有其他的產檢。

Down syndrome

第一孕期唐氏症篩檢多久後可以獲得結果？

依各家醫院流程而定，當認證合格之醫師為您實施超音波檢查測量胎兒頸部透明帶檢查，並採集孕母血液檢驗分析血清出來後，將資料送至資料處理計算中心，即可用電腦公式計算您懷孕中的胎兒之風險值，大約一星期可獲得報告；或有的醫院採用快速篩檢流程，其檢查之風險值報告當天即可告知您。

第二孕期唐氏症篩檢

目前台灣實施之第二孕期(懷孕15-20週)母血清唐氏症篩檢主要為抽取孕母血液檢驗分析兩種生化血清項目，包括母血乙型人類絨毛性腺激素(β-hCG)及胎兒甲型蛋白(AFP)。再將您的年齡，加上此血清檢驗值，輸入電腦程式計算胎兒唐氏症風險值，若大於1/270就屬於高風險。

然而，台灣推行10多年來的第二孕期母血清唐氏症篩檢為二指標，根據國際上的文獻報告，二指標的母血清唐氏症篩檢並不足以提供足夠的檢出率。西元1999年的新英格蘭期刊就已經提出二指標的唐氏兒篩檢在非高齡的孕婦僅能提供46%的偵測率，而美國與歐洲國家已不建議只採用二指標母血清唐氏症篩檢來當作唯一的防線。

然而，並不是所有的孕婦都可以接受第一孕期的唐氏症篩檢，因

為第一孕期唐氏兒篩檢仍然有其操作技術上與超音波機器解析度的門檻，而且，該檢測僅限於懷孕11至13⁺6週的孕婦，有的孕婦第一次來產檢時即已錯過篩檢時機。因此，為這些年輕孕婦提供準確率更高的篩檢方式是台灣婦產科醫師需要再努力的方向。

西元1996年Wald醫師發現懷有唐氏兒的母血中抑制素A(Inhibin A)濃度會較正常孕婦高出兩倍，進而發展出抽血檢測AFP、hCG、uE3、與Inhibin A的四指標母血清唐氏症篩檢，目前文獻報告四指標血清篩檢的偵測率可以大幅提高到81%(而三指標的篩檢率約僅達69%)，此外這項檢測包含甲型胎兒蛋白，若甲型胎兒蛋白升高，常與胎兒神經管缺陷、腸胃道缺陷等問題相關，所以也可以顧及到神經管缺陷的篩檢。由於這項檢測沒有特殊的技術門檻，擁有普及篩檢的條件，並當

孕婦錯過第一孕期唐氏兒篩檢的檢測期時，仍有一項檢查可以提供80%以上檢出率的選擇。

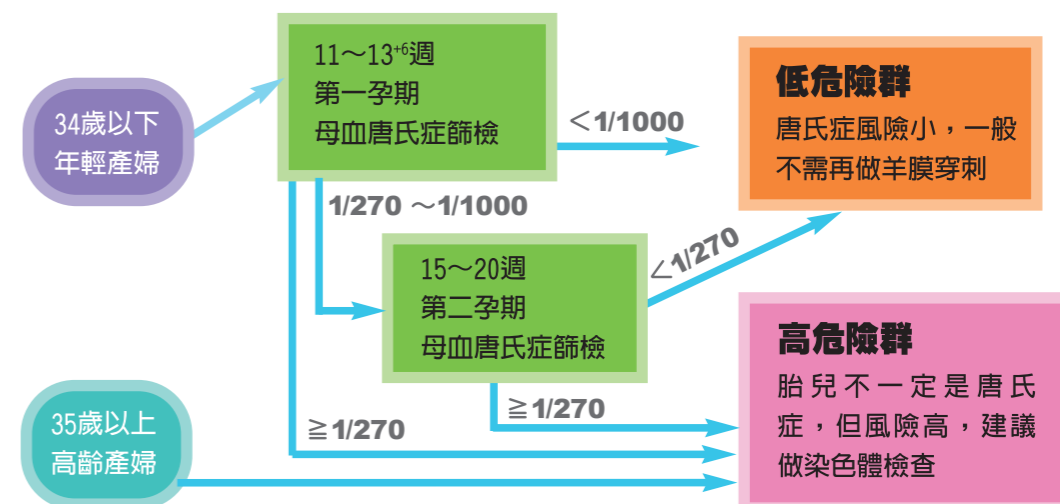
Down syndrome

何謂第一孕期及第二孕期複合式唐氏症篩檢？

第一孕期及第二孕期複合式唐氏症篩檢是結合第一孕期頸部透明帶及母體血清PAPP-A與free β-hCG，與第二孕期free β-hCG、AFP、uE3及Inhibin A的統計模型來估計，在5%的偽陽性率下，可得到90~95%的唐氏症檢出率。

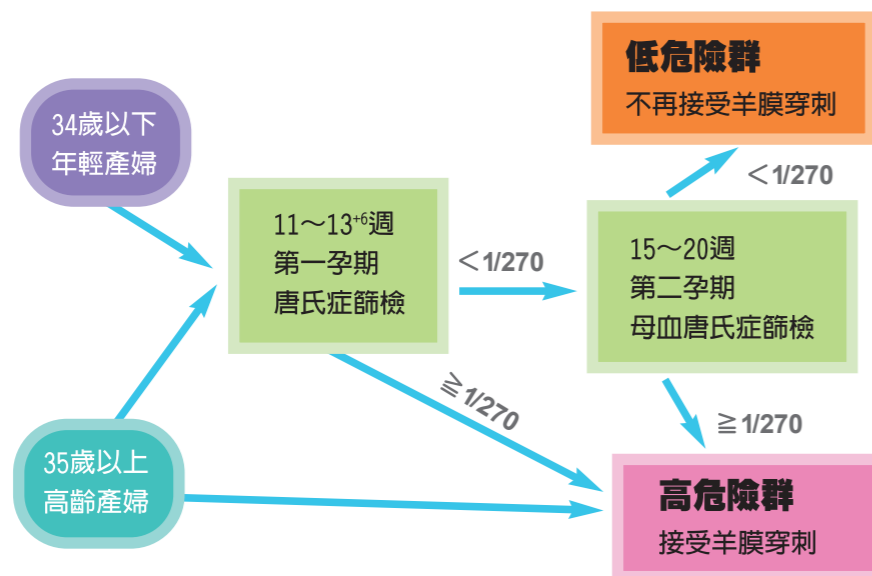
目前台大醫院使用條件式的唐氏症篩檢，若第一孕期風險值大於等於1/270，則直接建議作染色體檢查(絨毛穿刺或羊膜穿刺)，若風險值介於1/270~1/1000，則建議作第二孕期的篩檢。若風險值小於1/1000，則不再作其他唐氏兒篩檢。

台大醫院唐氏症篩檢流程图：



Down syndrome

亦有其他醫院提供階段式的唐氏兒篩檢，即每一位媽媽都接受第一孕期及第二孕期唐氏兒篩檢，雖然費用較高，但檢出率可以提高至95%，是目前檢出率最高的方法，其流程圖如下。



Down syndrome

唐氏症篩檢的費用如何？

雖然國民健康局將唐氏症篩檢列入產檢項目，但不管第一孕期（懷孕11-13⁺週）或第二孕期（懷孕15-20週）唐氏症篩檢，健保局並無給付此項費用。由於第一孕期唐氏症篩檢項目多了一項困難度較高的超音波檢查，因此費用稍微高些，大約新台幣2400元左右。第二孕期四指標母血唐氏症篩檢費用約2200~2400元左右。

經診斷證實您懷的胎兒是唐氏症、三染色體18與13或其它異常，該怎麼辦？

如經證實您的胎兒是唐氏症或其它染色體異常時。請與您的主治醫師諮詢，如果您決定終止妊娠並將胎兒引產，則您的主治醫師將會安排此事宜。假如您決定生下此胎兒，則可以尋求社工團體之協助，並輔導未來如何照顧您的小孩。

唐氏症篩檢項目與檢出率

檢測孕週	檢測項目	檢出率
第一孕期 (11-13週)	母血PAPP-A + β hCG	63%
	超音波測量頸部透明帶	70%
	綜合上述兩種檢測	85%
第二孕期 (15-20週)	二指標母血AFP + β hCG	50-60%
	三指標母血AFP + β hCG + uE3	69%
	四指標母血AFP + β hCG + uE3 + Inhibin A	83%
第一孕期 + 第二孕期	母血PAPP-A + β hCG + 超音波測量頸部透明帶 + 四指標母血AFP + β hCG + uE3 + Inhibin A	95%

資料來源：ACOG Practice Bulletin 2007, SURUSS Study

Down syndrome

最新訊息

-詳細課程內容請上學會網站查詢-

- 活動名稱：北區護理人員教育課程-周產期照護
活動時間：97年3月29日星期六9:00-16:00
活動地點：台大醫學院103講堂
- 活動名稱：南區護理人員教育課程-愛滋病
活動時間：97年4月18日星期五9:00-16:00
活動地點：高雄長庚醫院兒童醫院六樓紅廳
- 活動名稱：中區護理人員教育課程-周產期照護
活動時間：97年4月26日星期六9:00-16:00
活動地點：台中榮民總醫院-婦幼大樓二樓婦產部會議室



中華民國周產期醫學會

100 台北市常德街一號景福館2樓203室
電話:(02)2381-6198、0911-366551
傳真:(02)2381-4234

印刷品

嬰兒與母親

資料來源：摘錄於「嬰兒與母親」2008年2月號

生命之寶 只選生寶 臍帶血銀行第一品牌

贊助單位：生寶臍帶血銀行 0800-333-668