



# 周產期會訊

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

第一四六期  
2008年4月

轉載自《媽媽寶雜誌》4月號

PREGNANCY 孕婦須知



你知道唐氏症篩檢也有第一孕期及第二孕期之分嗎?此外,在眾多唐氏症篩檢中究竟哪種檢驗方式才能百分之百的得知正確結果?唐氏症篩檢有無正確時機?健保是否有完全給付?唐氏症篩檢流程究竟該如何做才好呢?

我們收集一連串關於唐氏症的問題,並邀請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,為《媽媽寶》的讀者進行最完整的解析。

## 唐氏症篩檢 10 實問·實答

文/楊雅馨  
採訪諮詢/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  
攝影/江建勳

### Q1

何謂唐氏症?

唐氏症是最常見的染色體異常,新生兒發生率約600~800分之一。

正常人的染色體應該為23對、46條染色體,但唐氏症的患者其「第21號」染色體多出一條,形成有47條染色體的情形。由於第21號染色體上少說也有幾百個基因,所以基因數目的增加會影響到很多體內功能的運作,所以唐氏症患者會有很多方面的異常,例如:智能不足、肌肉張力不足、先天性心臟病、腸胃道異常、免疫機能低下、視力與聽力的缺陷、以及骨骼發育異常……;除此之外,唐氏症患者有共同特徵—皮膚缺乏彈性而過厚、面扁而鼻細等。

### Q2

誰需要做唐氏症篩檢?

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,依目前文獻報告,還是有百分之1至百分之3的流產率,並非百分之百安全,所以並不建議所有的孕婦都接受羊膜穿刺檢查。因此,提供年輕孕婦唐氏症篩檢是全世界及台灣婦產科所共同努力的目標。

### Q3

誰是唐氏症的高危險群?

懷孕時年紀超過34歲以上的孕婦,即一般所謂的高齡孕婦。隨著孕婦的年紀越高,則生下唐氏患童的機率也越高。若是家族內有唐氏症患者或以前曾生育過唐氏兒者,也都屬於高危險群。



### Q4

唐氏症篩檢的方法有哪些?

懷孕初期(11週~13週又6天)的篩檢,利用超音波測量胎兒頸部透明帶和妊娠相關血漿蛋白-A(PAPP-A)以及β-hCG(人類胎盤絨毛性腺激素)濃度的測定。懷孕中期(15~18週)的篩檢,目前建議以四指標母血唐氏症篩檢為主流,檢查母血甲型胎兒蛋白(AFP)、β-hCG(絨毛性腺激素)和uE3(雌素三醇)、inhibin-A(抑制素A);來估計胎兒罹患唐氏症的風險。

### Q5

目前唐氏症篩檢健保是否有給付?

雖然,國民健康局將唐氏症篩列入產檢項目,但不管第一孕期(懷孕11~13+6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。以台大醫院而言,其收費方式如下—第一孕期約2,400元,第二孕期則依不同的指標而有不同的收費方式,2指標為960元(美國已在2000年時廢除2指標的唐氏症篩檢),3指標1,500元,4指標則為2,400元。

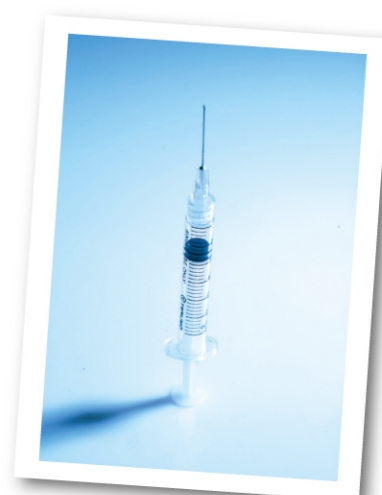
價錢看似有些貴,不過跟其它地區相比,仍然便宜許多,以鄰近地區—「香港」來說,第一孕期的唐氏症篩檢費用就需要6,000元。



### Q6

什麼樣的篩檢才能百分之百的檢驗出「唐氏症」?

基本上來說,母血篩選的結果只是告訴孕婦這次的懷孕會生下唐氏症的風險值為多少,並不能百分之百驗出唐氏症,第一孕期頸部透明帶加上血清檢驗的檢出率約為85%,而第二孕期四指標母血唐氏症篩檢之檢出率約為81%。截至目前為止,可以有效的檢驗出唐氏症只有「羊膜穿刺」與「絨毛膜取樣」,不過由於這些檢查為侵入性的檢查,多少都有些風險,因此並不建議所有孕婦都接受此類檢查。



### TIP!

偵測你的風險指數

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」,但並不意味你的胎兒有問題,相反的大部分仍然是正常的胎兒;這是因為篩檢有5%的偽陽性結果存在;此時,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。

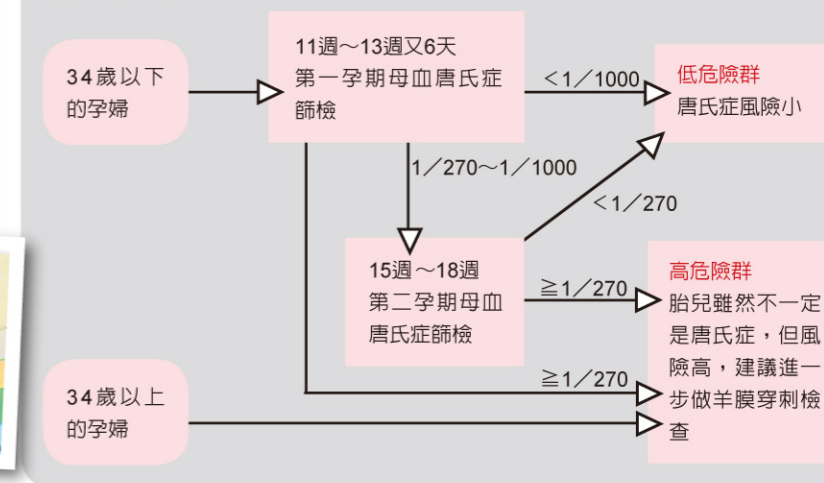
若風險介於1/270~1/1000則稱為「中度風險」,則建議再接受第二孕期的唐氏症母血篩檢。

若風險機率值低於1/1000,則屬於「低風險群」,並不建議做侵入性的檢查,但此項檢查是屬於篩檢,所以並不保證你的胎兒沒有唐氏症或三染色體18與13異常,也就是說低風險群仍然會有唐氏症的機會,只是機率可能比羊膜穿刺的風險還低。



※「條件式」母血唐氏症篩檢流程(一)

資料提供/李建南醫師





## Q7

有人說利用超音波觀看「頸部透明帶」即能分辨是否懷有唐氏症，是真的嗎？

頸部透明帶 (nuchal translucency: NT) 是指利用超音波觀察胎兒頸後的皮下積水，一般而言，到了妊娠中期，頸部透明帶通常會消退，但是在少部分個案中，會變為頸部水腫或頸部囊狀水瘤。若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是結構異常相關。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、腹壁裂以及神經管缺陷等。

## Q9

所謂的「頸部透明帶」檢查，是否所有產科醫師都會判讀？

為提高唐氏症及其它染色體異常篩檢偵測率及降低偽陽性，第一孕期唐氏症篩檢之頸部透明帶品質必須標準化及持續之品質維持，因此，有所謂的「台灣胎兒頸部透明帶合格認證」制度，目前台灣擁有認證合格的會員約60餘名，民衆可以上「中華民國周產期醫學會」之網站查詢。  
編按：網址<http://www.tsop.org.tw/ntdiplomat.asp>。

## Q10

經檢驗懷疑胎兒是唐氏症該怎麼辦？

接受懷孕初期篩檢顯示為高危險群的孕婦，建議接受「絨毛膜採樣」或「羊膜穿刺術」以確定胎兒染色體正常與否。



台灣頸部透明帶認證委員會提倡高效能之染色體異常篩檢：

1. 適切地提供給予孕婦諮詢。
2. 超音波測量頸部透明帶之方法應經過適切之訓練。
3. 生化血清檢驗需要高品質的管控。
4. 風險值之計算方法應有實證醫學之基礎。

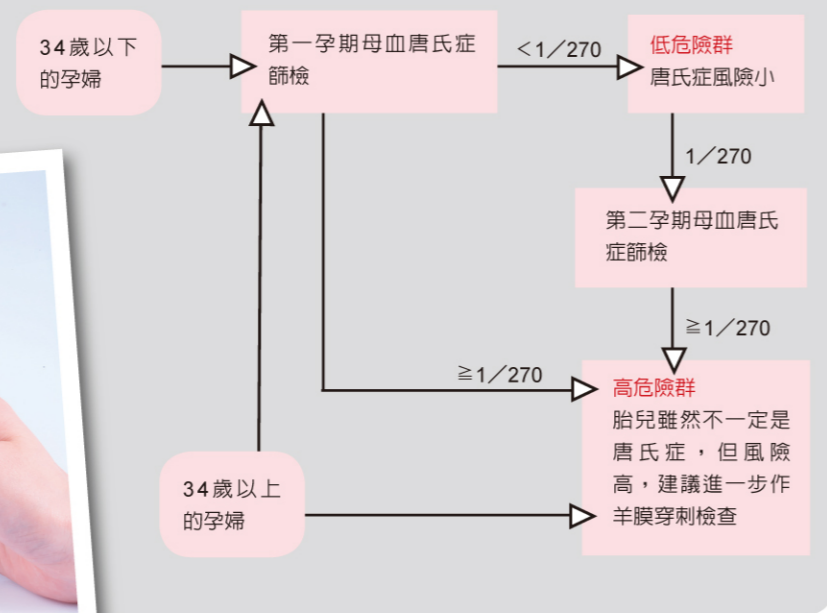
## Q8

目前國內有哪些醫療院所提供唐氏症篩檢？

第一孕期篩檢僅少數醫療院所提供服務，第二孕期四指標母血篩檢2008年才由中華民國周產期醫學會開始推行，準媽媽可撥服務電話：0800-800-018查詢。



※「階段式」母血唐氏症篩檢流程(二)  
資料提供/李建南醫師



# 最新訊息

-詳細課程內容請上學會網站查詢-

1. 活動名稱：第五屆國際胎兒項部透明帶研討會  
活動時間：97年5月18日星期日9:00-17:00  
活動地點：台大醫學院102講堂
2. 活動名稱：北區護理人員課程[高危險妊娠]  
活動時間：97年5月31日星期六9:00-16:00  
活動地點：台大醫學院103講堂
3. 活動名稱：中區護理人員課程[產前檢查及高危險妊娠]  
活動時間：97年6月14日星期六9:00-16:00  
活動地點：台中榮民總醫院研究大樓一樓第二會場
4. 活動名稱：南區護理人員課程[高危險妊娠]  
活動時間：97年6月27日星期五9:00-16:00  
活動地點：高雄長庚兒童醫院六樓紅廳
5. 活動名稱：周產期專科醫師甄審公告(符合資格者,已於4/16掛號寄出)  
活動時間：97年7月20日星期日(上午筆、下午口試)  
活動地點：台大醫院診療大樓5樓婦產部討論室(嬰兒室對面)
6. 活動名稱：第十八屆台日周產期懇談會  
活動時間：97年9月19-21日星期五~日  
活動地點：台北喜來登大飯店二樓寒舍食譜



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