

## 唐氏症篩檢

### Q：什麼是唐氏症？

A：為人體最常見的一個染色體異常的疾病，在第二十一對染色體上多了一個，通常會有中、重度的智力障礙，並伴隨先天性心臟病，生長遲緩等問題，其發生率約是1/600--1/800，台灣每年約400名唐氏兒出生，平均一天一名，對家庭及社會造成長期的精神及經濟負擔。

### Q：誰需要做唐氏症篩檢？

A：每一位孕婦都可以選擇做母血唐氏症篩檢，足歲34歲(含)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)以上之高齡產婦接受『羊膜穿刺術』，所以以往的作法是34足歲的孕婦大多建議直接以『羊膜穿刺術』來診斷是否懷有唐氏兒，而34歲以下的孕婦則進行母血唐氏症篩檢，若檢驗結果為『高危險』，則進一步施行『羊膜穿刺術』做染色體檢查得到確實的診斷。若檢驗結果為『低危險』則不再進一步檢驗。但近幾年來，母血唐氏症得檢出率可達81-85%，所以高齡孕婦若擔心『羊膜穿刺術』可能帶來千分之1至3的流產率，可以先以母血唐氏症篩檢來評估胎兒罹患唐氏症的機率，再決定是否實施『羊膜穿刺術』。

### 母親年齡與生下唐氏兒的比率表

母親年齡	生出唐氏症的機率	生出其他染似體異常機率
25	1/350	1/480
30	1/900	1/420
35	1/360	1/190
36	1/307	1/160
38	1/189	1/110
40	1/100	1/70
42	1/65	1/43
44	1/37	1/27
45	1/28	1/20

## 第一孕期唐氏症篩檢

### Q：什麼是第一孕期唐氏症篩檢？

**A：**第一孕期唐氏症篩檢主要在懷孕 11-13<sup>6</sup>週利用超音波篩檢，測量胎兒頸部透明帶，透過早期胎兒頸部透明帶超音波及抽取母親血液，測量血清中PAPP-A和絨毛膜促性腺激素( free  $\beta$ -hCG)的值，以估算唐氏症的風險，此檢測方式的檢出率達 80-90%，方便簡單又安全。

目前第一孕期唐氏症篩檢的時間比第二孕期母血唐氏症篩檢(懷孕 15-20週)來得早，可以提前於懷孕早期，即知道寶寶為唐氏兒的機率。

### Q：什麼是胎兒頸後透明帶超音波檢查

胎兒頸後透明帶的測量目的在於輔助母血唐氏症篩檢，並可於懷孕早期同時篩檢出胎兒重大異常(如連體嬰、無腦症)。此檢查乃是在懷孕初期利用超音波掃描胎兒影像，測量胎兒頸部透明帶以及整體的大略構造。

適合檢查時間為準媽媽懷孕11-13<sup>6</sup>週時，測量胎兒頸部後側介於脊椎和表皮之間一個透明空間厚度。根據文獻報告「**如果超過標準值即代表胎兒屬於唐氏症、其他染色體異常及先天性缺陷的高危險群，建議進一步檢查**」

- 此項檢查屬於篩檢工具，而非診斷工具，具有檢驗的偽陽性或偽陰性。
- 屬於非侵入性檢查，不具危險性。

## 第二孕期母血唐氏症篩檢

### Q：什麼是第孕期二母血唐氏症篩檢？

A：是34歲以下孕婦於第15至20週抽母體血液，進行實驗室檢驗，測血清中甲型胎兒蛋白(AFP)及乙型絨毛性腺激素( $\beta$ -hCG)(**二指標篩檢**)；或是AFP、 $\beta$ -hCG、游離雌三醇(uE3)和抑制素(inhibin)(**四指標篩檢**)，再配合孕婦年齡、懷孕週數及體重，來計算出胎兒罹患唐氏症的風險。過去在第二孕期(懷孕15~20週)進行母血唐氏症篩檢，是二指標篩檢，準確率約50-60%；近年來推行的四指標篩檢，準確率可達83%，本院建議使用四指標篩檢法。

### 第二孕期母血唐氏症篩檢注意事項

1. 請於護理站填寫『唐氏症篩檢同意書』。
2. 以超音波檢測寶寶頭圍大小並確認懷孕週數是否已達抽血標準  
此次超音波重點為檢測寶寶頭圍大小並非一般超音波檢查。
3. 請填寫正確聯絡資料。
4. 為確保隱私，請勿電話諮詢檢驗結果。
5. 請於下一次產檢時(約四週後)看報告，若有疑問請向主治醫師詢問。

### Q：母血篩檢如發現異常，是否就確定胎兒患有唐氏症？

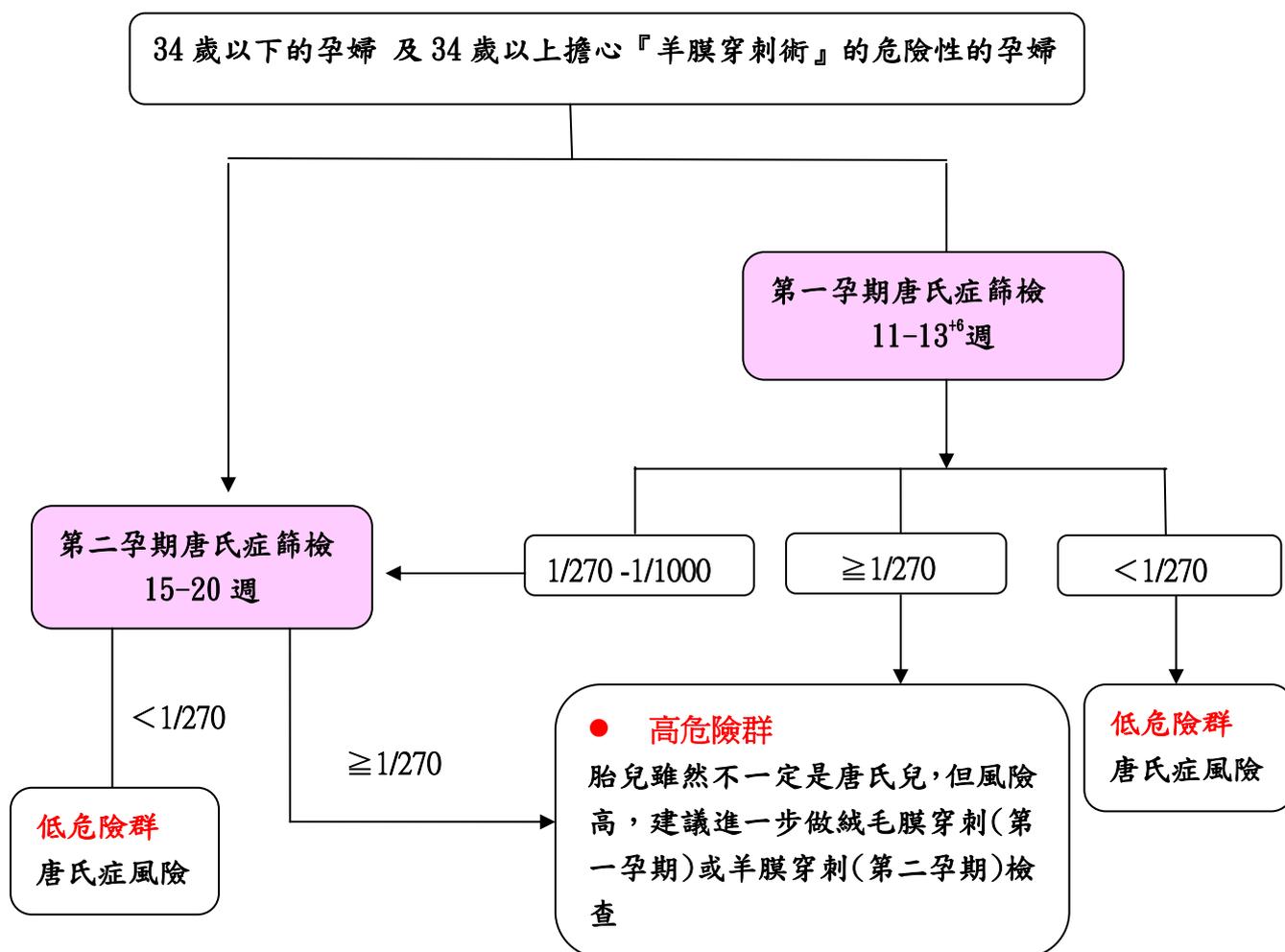
- A：
1. 若篩檢的結果孕婦懷有唐氏兒的危險機率低於1/270，表示生出唐氏兒的機率甚低(並非完全不可能，但是因為比作羊膜穿刺導致的流產風險還低)，所以通常不會建議進一步做羊膜穿刺術。
  2. 若孕婦懷有唐氏兒的危險率高於1/270，經超音波確定妊娠週數無誤後，則建議孕婦進一步接受絨毛膜穿刺(第一孕期)或羊膜穿刺術(第二孕期)，以確定胎兒是否患有唐氏症。
  3. 若第一孕期母血唐氏症篩檢危險機率介於1/1000至1/270者，胎兒患有唐氏症的機率位於中間值，建議於第二孕期再施行四指標母血唐氏症篩檢。

## 第一孕期和第二孕期母血唐氏症篩檢比較表

類別	第一孕期唐氏症篩檢	第二孕期母血唐氏症篩檢
檢測時間	懷孕 11-13 <sup>+</sup> 6週	懷孕 15-20 週
檢測方法	抽血 + 超音波	抽血
檢測項目	1. 超音波測量標誌 (胎兒頸部透明帶厚度、鼻樑骨) 2. 妊娠性血漿蛋白 A 值(PAPP-A) 3. 絨毛膜促性腺激(free $\beta$ -hCG)	1. 血清中甲型胎兒蛋白 (AFP) 2. 乙型絨毛性腺激素 ( $\beta$ -hCG) 3. 游離雌三醇 (uE3) 4. 抑制素 (inhibin)
檢出率	82%-87%	82%
費用	2500 元	2400 元
第一孕期加第二孕期唐氏症篩檢都做，其檢出率達 95%(做過第一孕期篩檢的準媽媽，是否仍然需要做第二孕期篩檢，其實仍可與醫師諮商後再決定。)		

◎目前第一孕期唐氏症篩檢的時間比第二孕期母血唐氏症篩檢(懷孕 15-20 週)來得早，可以提前於懷孕早期，即知道寶寶為唐氏兒的機率。此外，第一孕期染色體異常篩檢因為有超音波檢查，除可用以判斷唐氏症，同時也可發現其他異常問題(如：畸形)。

## 唐氏症篩檢流程



唐氏症篩檢是一種風險性的評估，而非診斷性的結果，也就是說低風險群不代表胎兒一定沒有唐氏症。高風險群也不代表胎兒必患唐氏症。

- 若篩檢結果風險率  $> 1/270$ ，則屬於高危險群，我們會在 1-2 週內電話通知，建議您回門診與醫師約時間做羊膜穿刺。
- 若篩檢結果風險率  $< 1/270$ ，則表示胎兒得到唐氏症的機率比較小(但並不代表一定不會生出唐氏兒)因此不再個別通知，下次產檢時看結果即可。