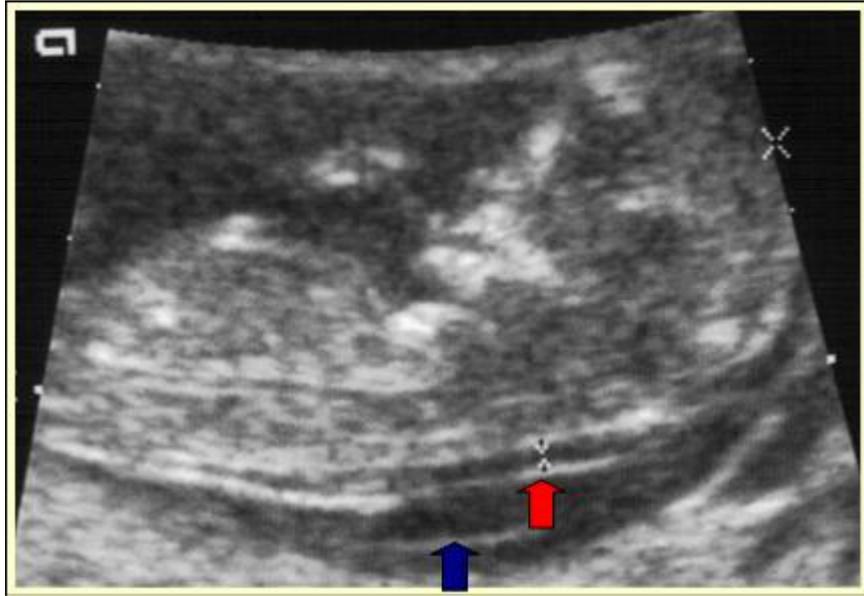


## 唐氏症衛教



懷孕早期胎兒頸部透明帶厚度測量

唐氏症篩檢是針對孕婦在懷孕過程中胎兒是否為唐氏症的一個初步檢查，以幫助孕婦決定是否需要做進一步診斷(如羊膜腔穿刺)之依據。而經由羊膜腔穿刺之胎兒染色體檢查才是確認孕婦是否懷有唐氏兒之最終診斷。

### 🌿 什麼是唐氏症？

『唐氏症』是第 21 對染色體多出一條的三染色體異常，是最常見的胎兒染色體異常疾病，新生兒發生率約 700-800 分之一。其臨床症狀除了重度的智力障礙外，亦常合併心室中隔缺損等多項先天性器官異常。其平均壽命約為 50 到 55 歲，而照顧一個唐氏兒平均花費五百萬元以上。

### 🌿 什麼人需要做唐氏症篩檢呢？

所有孕婦皆可做此項篩檢，而目前醫學的政策是建議高齡孕婦必須接受羊膜腔穿刺。雖然高齡孕婦懷有唐氏兒的機會比年輕的孕婦高，但因為大多數的婦女都在 35 歲以前完成生兒育女之神聖任務，所以有 75~80% 的異常胎兒是由低於 35 歲的年輕孕婦所生，因此低齡孕婦接受唐氏症篩檢是很重要的。

## 何時做唐氏症篩檢呢？

您可選擇在懷孕早期(10-13 週)或中期(14-22 週)做唐氏症篩檢，方法如下：

- (一) 懷孕早期(10-13 週)之檢查

- A. 兩種母血清標記

- i. 妊娠性血漿蛋白-A(PAPP-A)

- ii. 游離性貝它人類絨毛性腺激素(free  $\beta$ -HCG)

- B. 超音波標記

- iii. 胎兒頸部透明帶厚度(Nuchal Translucency)

如果您懷有唐氏兒時，大多數之母血清值 PAPP-A 會下降，而 free  $\beta$ -HCG 會上升，同時胎兒頸部可能會有水腫之現象。結合這些標記再加上您的年齡、體重及懷孕週數之因素，合併計算出一個危險值，以此危險值做為是否需要進一步做胎兒染色體檢查之依據。利用此方法，在

5%的偽陽性率下，其唐氏症偵測率為 85-90%。

- (二)懷孕中期(14-22週)之檢查

- A. 四種常用之母血清標記

- iii. 甲型胎兒蛋白(AFP)

- iv. 游離性貝它人類絨毛性腺激素(free  $\beta$ -HCG)

- v. 未結合性雌三醇(uE3)

- vi. 抑制素 A (Inhibin-A)

如果您懷有唐氏兒時，大多數之母血清值 AFP 及 uE3 會下降，而 free  $\beta$ -HCG 及 Inhibin A 會上升。這些標記再加上您的年齡、體重及懷孕週數之因素，合併計算出一個危險值，以此危險值做為是否需要進一步做胎兒染色體檢查之依據。依所選用不同血清標記之組合，在 5%的偽陽性率下，其唐氏症偵測率為 60-75%。

- (三)整合性唐氏症篩檢-----結合懷孕早期及中期之篩檢新方法

英國 Wald 教授在英格蘭雜誌發表一個結合以上早期及中期之檢查方法，合併更多的標記計算其危險值，在 5%的偽陽性率下，其唐氏症偵測率可提高為 94%，是目前最理想並合乎經濟效益之篩檢方法，如此可大幅降低做羊

膜腔穿刺之比率。

## 什麼是危險值 (risk) ?

危險值是指可能懷有唐氏兒的機率。例如當 100 位孕婦篩檢之危險值為 1/100，只有 1 位孕婦會懷有唐氏兒，而另 99 位孕婦所懷的胎兒不是唐氏兒。也就是說懷有唐氏兒的機率大約為 1%。

## 您將在一週內得到結果，其結果可分為高危險群與低危險群

- (一) 什麼是高危險群 (high risk)

假如其危險值大於或等於 1/270，表示您懷有唐氏兒的機會相當於高齡孕婦，即稱為高危險群，雖然大部份的高危險群孕婦是不一定懷有唐氏兒，但是從醫學政策上必須建議您接受更進一步的胎兒染色體檢查。

- (二) 什麼是低危險群 (low risk)

假如其危險值小於 1/270，表示您懷有唐氏兒的機率低於高齡孕婦，是屬於低危險群。雖然您是屬於低危險群，但此篩檢並不能百分之百排除您懷有唐氏兒的可能。因為所有篩檢並非最後之診斷。

## 為什麼低危險群也可能生出唐氏兒呢？

唐氏症篩檢並不能完全區分孕婦懷有唐氏兒與非唐氏兒之可能性，因為並非全部懷有唐氏兒之孕婦都會表現出以上所提各標記之異常。因此低危險群的孕婦也有可能生出唐氏兒。

## 此篩檢還可以觀察其他不正常的疾病嗎？

可以。針對懷孕早期所做胎兒頸部透明帶厚度之測量或中期檢測母血清之 AFP 值及超音波檢查可輔助觀察胎兒是否有神經管缺損(NTD)，同時超音波檢查亦可輔助觀察連體嬰、腹壁裂等胎兒結構上的異常。另外針對早期篩檢之數值可輔助觀察是否為透納氏症(45, X0)及第 18 對染色體多一條(Trisomy 18)之愛德華茲症候群(Edwards' syndrome)。

## 什麼是神經管缺損 (Neural tube defects, NTD)？

可由超音波觀察到的神經管缺損有兩種：

- (一) 無腦畸形 (Anencephaly)：

為全部或大部分腦、或扁平頭蓋骨缺乏，導致胎兒不能生存，通常在懷孕過程中造成死胎或出生不久就死亡。

- (二) 脊柱裂症 (Spina Bifida)：

胎兒在發育的過程中，脊椎段未能融合造成整個脊椎裸露出來，稱為開放性脊柱裂，其可能引起腦損害、腦積水或內臟及膀胱等的問題。

## 🌱 什麼是愛德華茲症候群 (Edward's syndrome) ?

愛德華茲症候群是第 18 對染色體多出一條的三染色體異常，其胎兒骨骼發育不健全、有嚴重之精神障礙，同時心臟與肝臟發育亦不正常。大部分的胎兒會自然流產，存活率僅百分之五。

## 🌱 假如您是屬於高危險群，您可以進一步做哪些檢查呢？

- (一) 羊膜腔穿刺 (Amniocentesis) :

孕婦可以在 16-20 週施行羊膜腔穿刺，在超音波引導下，經由腹壁到子宮中抽取富含胎兒細胞的羊水，經由觀察這些細胞的染色體，可以更清楚的確認胎兒是否為染色體異常，其檢查結果將於 3-4 週得知。

- (二) 絨毛膜穿刺 (Chorionic Villus Sampling, CVS) :

孕婦可以在 10 週之後施行絨毛膜穿刺，在超音波引導下，經由腹壁到子宮中的胎盤抽取富含胎兒細胞的絨毛組織，其檢查方法及結果與羊膜腔穿刺相同。

- (三) 臍帶血穿刺 (Cord Blood Sample) :

孕婦可以在懷孕 19 週之後施行臍帶血穿刺，在超音波引導下，經由腹壁到子宮中胎兒臍帶抽取富含胎兒細胞的臍

帶血，其結果與羊膜腔穿刺相同。

針對羊膜腔、絨毛膜或臍帶血穿刺之染色體檢查，如果其檢查結果為正常，那麼幾乎可以排除胎兒是唐氏症、透納氏症、愛德華茲症候群或其他常見之染色體異常，但這項檢查並不能保證您的小孩沒有基因上的問題。

## 經診斷證實您的小孩是唐氏症、神經管缺損或其他染色體異常時，該怎麼辦？

如證實您的小孩是唐氏症、神經管缺損或其他染色體異常時，請與您的主治醫師做完整的諮詢。假如您決定將異常的胎兒引產，則您的主治醫師將會為您安排。假如您決定生下此胎兒，則可以尋求社工團體的協助及輔導如何照顧您的小孩。

2008.03 初訂  
B0000000250.2008.初訂