

唐氏症篩檢

什麼是「唐氏症」?

「唐氏症」是指人體的第 21 對染色體多了一條,是染色體異常疾病中發生率最高的,病人會有智能障礙、先天性心臟病...等問題。

根據醫學統計,平均每 800 個出生的新生兒,就可能有 1 個是唐氏兒;如果在產前檢查沒有被診斷出來,這些胎兒會存活且被生下來。

高齡產婦(年齡 34 歲以上)與唐氏症有密切關係,年齡愈高,懷到唐氏症胎兒的機率愈大。衛生署目前的政策是建議滿 34 歲以上的孕婦直接做羊膜穿刺,抽取羊水進行胎兒染色體分析。

然而,未滿 34 歲的育齡婦女,畢竟占大多數;根據統計結果顯示,有 80 % 的唐氏兒是由 34 歲以下的非高齡孕婦所產下。有鑑於此,醫學建議 34 歲以下的孕婦做「唐氏症篩檢」。

唐氏症篩檢的方法有哪些?

目前唐氏症篩檢有2種方式:

- 第一種是「第一孕期唐氏症篩檢」:篩檢方式是在婦女懷孕 11~13 週期間,安排詳細超音波,除了測量胎兒頸部透明帶厚度,還會檢查胎兒各個器官的發育情形。最後再抽取孕婦血液,測量血清中妊娠性血漿蛋白-A(PAPP-A)和人類絨毛性腺激素(HCG)的數值,合併孕婦年齡、體重、人種、懷孕週數等資料,估算此胎懷到唐氏症胎兒的風險值,其篩檢率為85~89%。
- 第二種是「第二孕期母血四指標唐氏症篩檢」:篩檢方式是在懷孕 15~20 週抽取孕婦血液,檢測血清中甲型胎兒蛋白(AFP)、人類絨毛性腺激素(HCG)、非結合型雌三醇(uE3)及抑制素 A(Inhibin A)的濃度,合併孕婦年齡、體重、人種、懷孕週數等數值,估算此胎懷到唐氏症胎兒的風險值,其篩檢率約為80~83%。

二種唐氏症篩檢的比較

適合週數	11~13 ⁺⁶ 週	1 5~ 20 週	
篩檢方法	胎兒頸部透明帶超音波 +抽取孕婦血液	只需抽取孕婦血液	
篩檢率	85 ~ 89 %	80 ~ 83 %	
特點	1.篩檢率較高 2.早期胎兒超音波檢查, 可及早發現寶寶發育異 常。	只需抽孕婦血液做篩 檢·不需另外安排超音 波檢查。	
自費金額	2,700 元	2,480 元	

做了唐氏症篩檢後,可以保證我一定不會生下唐氏兒嗎?

- 此項檢查為篩檢性質而非診斷性質,若篩檢結果其風險值大於 1 / 270 者為高風險者,並不代表胎兒一定具有染色體異常,建議孕婦進行產前胎兒染色體分析以確定診斷。
- 第一孕期唐氏症篩檢風險值介於 1 / 271 ~ 1 / 1000 者,建議孕婦於懷孕 15 ~ 20 週時,再進行第二孕期四指標母血唐氏症篩檢,若其風險值大於 1/270 ,則進行 羊膜穿刺檢查。
- 唐氏症篩檢若為低風險者,胎兒仍有極少的機率為唐氏症或其他染色體異常,所以此法並不能杜絕所有的唐氏兒出生。目前要確定染色體異常的診斷方法,只有接受侵入性的檢查,例如絨毛膜採樣術、臍帶血採樣術或羊膜穿刺術等。

唐氏症篩檢該如何安排?

- 第一孕期唐氏症篩檢必須另外安排時間進行胎兒頸部透明帶超音波檢查。如果您已決定要接受此項檢查,可以於看診時告知您的婦產科醫師開立檢查單,安排檢查時間;或者於上班時間來電(04)22052121轉4144(婦產科衛教室)預約檢查時間,我們將安排您於11~13+6 週進行超音波胎兒頸部透明帶檢查及母體抽血。
- 第二孕期唐氏症篩檢則於懷孕 15~20 週產檢時,直接請醫師開立檢查單,進行 孕婦抽血檢查即可。