

「母血篩檢唐氏症」簡介

什麼是唐氏症？(舊稱蒙古症)

正常人的細胞中有 46 個染色體，其中除了決定性的 2 個染色體稱之性染色體外 (男性為 X Y；女性為 X X)，其餘的 44 個配對成 22 對的體染色體。

所謂唐氏症就是第 21 對的體染色體多一個，也就是說細胞內有 47 個染色體。唐氏症是最常發生的染色體異常症，也是造成智障最主要的原因之一，平均每八百個出生的新生兒中會有一個。

唐氏症兒童通常會有中重度的智力障礙，智商約在 30-50 之間(正常人約 100 以上)；也可能伴隨許多生理上的合併症，如先天性心臟病、一生均須要家人及社會的照顧，造成極大經濟上負擔，估計至少近千萬之際、至於精神上的重荷，更無法估計。

什麼人會生出唐氏兒？

不論年齡大小，每位懷孕的婦女都有可能生出唐氏症兒。然而生下唐氏兒的危險機率會隨孕婦年齡之增加而遞增，請詳見附表。

各年齡層婦女生育唐氏症兒之危險機率

年齡	生育唐氏症兒之危險機率
20	1/1222
25	1/1080
30	1/727
34	1/379
40	1/90
45	1/22

本量表摘自 Cuckle 1987

什麼是「母血唐氏症檢查」？

行政院衛生署自民國七十四年優生保健法施行以後，大力推行 34 歲以上高齡孕婦接受羊膜穿刺術，但若只以孕婦年齡做為篩選之指標，只有百分之二十的唐氏症兒在產前被偵測出來，百分之八十的唐氏症兒則是由 34 歲以下的孕婦所生。

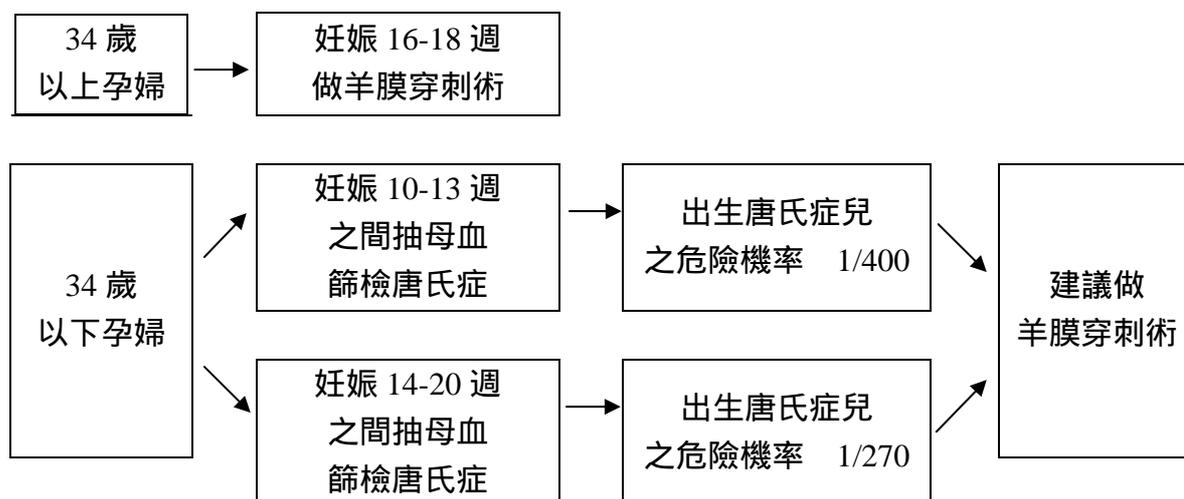
近年來研究顯示，懷有唐氏症胎兒的孕婦在妊娠早期(第 10 13 週之間)血液中，人類絨毛性腺激素(HCG)濃度偏高，另一種蛋白 PAPP-A 濃度偏低，另外超音波檢查也可以發現胎兒後頸部皮下組織(即所謂後頸部透明帶)有增厚的現象。因此 34 歲以下孕婦可於妊娠 10 13 週之間抽血，測量血液中 HCG 及 PAPP-A 濃度，以及接受超音波檢查胎兒後頸部透明帶厚度，然後運用電腦精密地計算出每位孕婦懷有唐氏症兒之危險機率。

另外在妊娠中期 (14 20 週之間)，懷有唐氏症兒的孕婦血液中甲型胎兒蛋白 (AFP)濃度偏低，人類絨毛性腺激素(HCG)濃度偏高，非結合型雌三醇(E3)濃度偏低，Inhibin A 濃度偏高。如果孕婦在 14 20 週之間接受抽血檢查，測量血液中以上三種蛋白濃度，以及考慮孕婦年齡，也可以用電腦計算出每次懷孕小寶寶有唐氏症之機率。

篩檢後的臨床處理？

若篩檢結果孕婦懷有唐氏症胎兒的危險機率低於 1 / 400 (妊娠初期)或 1 / 270 (妊娠中期), 則表示出生唐氏症兒的機率甚低, 通常不須進一步做羊膜穿刺術; 若懷有唐氏症胎兒的危險機率高於標準值經超音波確定妊娠週數無誤後, 則建議孕婦進一步做羊膜穿刺術, 以確定胎兒是否患有唐氏症。

母血篩檢唐氏症的作業流程圖一



母血還可篩檢其他先天性異常嗎？

1. 神經管缺損：當孕婦血液中甲型胎兒蛋白濃度偏高, 則可能是胎兒有神經管缺損, 如：無腦症及脊柱裂, 其發生率約在 1/1000。無腦兒是無法存活的, 脊柱裂則會造成患者大小便失禁或下半身麻痺等問題。
2. 其他染色異常：第 18 號染色體三套症(愛德華氏症候群)及第 13 號染色體三套症(Patau 氏症候群)都有多重畸型, 嚴重智障, 可以經由血篩檢及胎兒後頸部透明帶厚度超音波測量得知。另外妊娠早期篩檢也可以協助發現部分性染色體異常。

母血篩檢的效益如何？

母血檢查是一種“篩檢”, 必須配合其他的產前檢查技術, 如絨毛膜檢查、羊膜穿刺術才能“確定診斷”胎兒是否患有神經管缺損或唐氏症等疾病。

根據美國及英國的經驗, 妊娠早期 (10 - 13 週) 母血加超音波篩檢可以篩檢出 80% - 90%之唐氏兒, 80%之愛德華氏症候群及 Patau 氏症候群, 60% - 90%之性染色體異常。妊娠中期 (14 - 20 週) 母血篩檢可以篩檢出 70% - 80%之唐氏兒, 80% - 90%之愛德華氏症候群。

去那裏做篩檢？

成大醫院婦產部已開放妊娠早期及中期的母血篩檢, 如果您想進一步了解母血唐氏症篩檢, 可以向您的醫師詢問。唯目前健保不給付。