

## 婦女醫學部

● **學經歷** ● 中山醫學院醫學系  
高雄榮總婦女醫學部主治醫師  
國防醫學院臨床助理教授

● **專長** ● 產科高層次超音波 | 無痛羊膜穿刺  
產前遺傳諮詢 | 高危險妊娠



主治醫師 李如悅

# 產前檢查自費項目簡介

醫學創新科技日新月異，以下就本院常做的自費產檢，依懷孕週數，做一簡介。

### 一、脊髓性肌肉萎縮症 (spinal muscular atrophy, SMA) 基因篩檢(第一孕期)

屬於體染色體隱性遺傳疾病，是因脊髓的前角運動神經元(Anterior horn cells of the spinal cord)漸進性退化，造成肌肉逐漸軟弱無力、萎縮的一種疾病。本症是孩童發生率第二高的嚴重體染色體隱性遺傳疾病，在台灣SMA帶因率大約每30-50個人即有一人帶因，僅次於最常見的海洋性貧血。目前基因檢測可抽血篩檢出帶因者，未懷孕前或在第一孕期皆可檢查。

### 二、X染色體脆折症 (Fragile X Syndrome) 基因檢測(第一孕期)

X染色體脆折症是第二常見造成智能障礙的性聯遺傳疾病，是X染色體的FMR1基因CGG三核苷酸序列異常擴增所導致。約20%的患者沒有家族史，由沒有症狀的「準突變帶因」(premutation carrier)的母親所生下。目前以抽血方式篩檢，準確度大約95-98%；先檢查孕婦是否為帶因者，以排除遺傳給胎兒的可能。可在未懷孕前或在第一孕期做。

### 三、子癲前症篩檢(第一孕期)

子癲前症是一個重大的懷孕併發症，嚴重時可能危及母胎生命。目前在第一孕期將孕婦基本資料、母血生化值、血壓值和子宮動脈血流阻力合併算出風險，再對高風險族群給予低劑量口服阿斯匹靈，可有效降低子癲前症發生率。

### 四、唐氏症相關篩檢(第一孕期)

產前胎兒中約有2%會發生染色體異常症，而唐氏症是最重要最常見的染色體異常。衛福部國健署鼓勵高危險群孕婦進行產前診斷，合乎條件的孕婦若進行羊膜穿刺染

色體分析，可獲得部分補助。

### 染色體異常 篩檢性檢查v.s診斷性檢查 染色體異常篩檢性檢查

1. 第一孕期篩檢(90%檢測率)v.s第二孕期篩檢(70-80%檢測率)→區分高風險或低風險→高風險個案建議羊膜穿刺，低風險個案建議不需穿刺，依常規產檢
2. NIPT (Non-invasive Prenatal Testing for Aneuploidy)--fetal cell free DNA) 抽取母血，將胎兒小片段DNA放大、透過電腦重組與"專業醫師"的判讀，針對23對染色體進行診斷。對常見的染色體異常，如三染色體21、13、18有高達99%的檢測率。

### 染色體異常診斷性檢查(第二孕期)

經羊膜穿刺抽取羊水，將羊水細胞經過培養、染色、觀察、報告製作等過程，約二至三週可得到染色體的分析結果。羊水還可以再做基因晶片檢查，可看到染色體上更細微的微缺失病灶或檢測已知的單一基因遺傳疾病。

### 五、高層次超音波(懷孕20~24週)

此檢查是用高解析度的儀器，和經過專業訓練的人員，針對胎兒的腦部、顏面、頭頸部、心臟、腹部(肝膽腸胃、腎臟、膀胱)、脊椎、四肢等器官，及臍帶、胎盤、羊水量、血流狀況、子宮頸等，評估胎兒構造發育。

**總結：**目前沒有標準建議哪些項目一定要做。一般共識是要做唐氏症篩檢和妊娠糖尿病篩檢，20~24週的高層次胎兒異常篩檢。其他項目依個人經濟狀況、病史等，再跟自己的產檢醫師諮詢討論。