

醫事檢驗師 楊日賓



產前母血唐氏症篩檢

Down Syndrome (唐氏症) 俗稱蒙古癡呆症，為最常見的一種染色體異常疾病，原因為第二十一對染色體多出一個所造成。唐氏症胎兒除了會有智力發展障礙外，常伴有其他器官的先天異常，因此唐氏症胎兒的醫療照護，將長期造成家人嚴重的經濟及精神上的負擔。

根據研究台灣唐氏症的發生率為每千人有1.18個(1/848)，由於34歲以上孕婦(高齡產婦)生下唐氏兒的機率為20歲年輕孕婦的4倍而造成高齡產婦才會生下唐氏兒的錯誤觀念。其實每位孕婦都可能生下唐氏兒，只是機率大小不同，根據目前文獻報告80%的唐氏兒由34歲以下年輕孕婦所生下，故對年輕孕婦的產前母血唐氏症篩檢更顯重要。

本院在例行產前血液檢查中的產前母血唐氏症篩檢為在妊娠第二期(15-18週間)抽取母親血液，測量其血液中AFP(甲型胎兒蛋白)及FREE β -hCG(游離型貝它人類絨毛膜性促腺激素)值的變化並加上孕婦年齡、體重、身高、有無糖尿病、是否為雙胞胎等危險因素後，配合超音波檢查胎兒發育週數，經由電腦程式評估該孕婦可能產下唐氏兒及神經管缺損的機率。透過此項檢查可篩檢出約70%的唐氏兒。其判讀結果為：

甲型胎兒球蛋白的判讀：

數值過高：

1. 胎兒可能患有神經管缺損，腹壁缺損，先天性腎臟病變或唐氏症

2. 實際週數較估算的週數為多
3. 多胞胎
4. 胎死腹中
5. 胎兒出血
6. 胎兒皮膚缺損
7. 同族免疫
8. 孕婦的肝臟疾病，如肝炎，肝硬化，肝腫瘤等。

數值過低：

1. 胎兒可能患有唐氏症
2. 實際週數與估算的週數不符
3. 未懷孕
4. 不明原因流產
5. 葡萄胎

多種指標的判讀與處理：

陰性：小於1：270，正常產檢。

陽性：接受超音波檢查以確定妊娠週數並尋找可異常。

若週數不對，則於正確週數時覆檢；若週數正確，應接受遺傳諮詢，並建議施行羊膜穿刺術。經由羊水細胞的培養來確定胎兒是否有染色體之異常。

此項檢查只能儘可能提高產前畸形兒被篩檢出的機率，並無達到百分之百的診斷率和準確性。