

唐氏症篩檢簡介

一、定義：

唐氏症（Down Syndrome）是人體的第21對染色體多了一條，它會導致智力障礙，也會出現許多生理上合併症，如先天性心臟病。孕婦產下唐氏症兒的自然發生率平均約1/1000，台灣地區每年有300-400名唐氏症兒出生，相當每天出生一名唐氏症兒。

二、唐氏症篩檢的方式及適用時機：

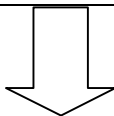
	非侵入性胎兒染色體檢測 (NIPT)	二指標	羊膜穿刺
懷孕週數	10週以上	34歲以下/16週前	16-20週
項目	分析來自胎盤代表胎兒的游離DNA	母血甲型胎兒蛋白” (MSAFP) 篩檢及人類絨毛性腺激素 (β -HCG) 篩檢	胎兒染色體分析
檢出率	99%以上	50-60%	99%以上
檢測方式	非侵入性檢查(抽母血，無流產、感染風險)		侵入性檢查(抽20~30 c.c羊水)
優點	1. 準確度高。 2. 可檢測最常見染色體異常疾病。	1. 檢查週數較早。	1. 準確度高。 2. 屬侵入性檢查，有0.1-0.3%流產或感染的風險。

資料來源：訊聯生物科技

三、適用高危險群：

高危險群(符合其中一項者)

1. 年齡34歲以上
2. 曾生育過先天異常兒者。
3. 本人或配偶有遺傳性疾病者。
4. 家族有遺傳性疾病者。
5. 其他可能生育先天異常兒之高危險群者。



羊膜穿刺檢查

唐氏症篩檢簡介
內容瞭解請簽名

病人或家屬簽章_____日期_____