

孕婦抽母血 篩檢唐氏症

準確率提高至8成

文／婦產部 衛教師 洪靜琦

「唐氏症」是人類染色體異常疾病中發生率最高的，平均每800個新生兒中，就有一個可能是唐氏兒。孕婦產下唐氏兒的風險，隨著年齡而增加，因此衛生署建議34歲以上高齡孕婦應接受羊膜穿刺術。但統計顯示，80%的唐氏兒是由34歲以下的非高齡孕婦所產下，有鑑於此，醫界主張加強34歲以下孕婦的唐氏症篩檢。

孕期唐氏症篩檢目前有下列幾種方式：

1 第一孕期唐氏症篩檢

建議於懷孕11週到13週又6天期間檢查，檢查方法是結合超音波胎兒頸部透明帶測量，以及抽取孕婦血液檢驗生化值，加上孕婦年齡、體重、人種、懷孕週數等資料，合併計算此胎懷到唐氏兒的風險值。若風險值大於1/270，建議孕婦進行產前胎兒染色體分析以確定診斷。此項檢查的偵測率為85-89%。

2 第二孕期（2指標）母血唐氏症篩檢

這是我國針對34歲以下非高齡孕婦，推行10多年的篩檢方法。於懷孕15-20週期間，抽取孕婦血液分析兩種生化血清數值，包括乙型人類絨毛性腺激素（ β -HCG）及胎兒甲型蛋白（AFP），加上孕婦年齡、體重、人種、懷孕週數等資料，合併計算此胎懷到唐氏兒的風險值。若風險值大於1/270，建議抽取孕婦羊水，進行產前胎兒染色體分析以確定診斷。

不過，西元1999年的新英格蘭期刊指出，2指標的母血唐氏症篩檢，僅能提供46%的偵測率，許多在產前篩檢為低風險的母親，還是可能產下唐氏症寶寶。

3 第二孕期（4指標）母血唐氏症篩檢

於懷孕15-20週期間，抽取孕婦血液分析4種生化血清數值，包括乙型人類絨毛性腺激素（ β -HCG）、胎兒甲型蛋白（AFP）、雌三醇（uE3）及抑制素（Inhibin A），加上孕婦年齡、體重、人種、懷孕週數等資料，合併計算此胎懷到唐氏兒的風險值。若風險值大於1/270，建議抽取孕婦羊水，進行產前胎兒染色體分析以確定診斷。

此為最新發展出來的唐氏症篩檢，根據文獻報告，4指標母血唐氏症篩檢的偵測率可以大幅提高到81%。

「第一孕期唐氏症篩檢」必須由通過超音波胎兒頸部透明帶測量認證，合格的婦產科醫師才能操作檢查，也有限定的週數，所以比較難以推動普及篩檢。傳統的「第二孕期2指標母血唐氏症篩檢」偵測率不高，許多先進國家已不再採行此項檢查。

最新的「第二孕期4指標母血唐氏症篩檢」，偵測率可達81%，又沒有特殊的技術門檻限制，未來可能取代2指標母血唐氏症篩檢，成為非高齡孕婦進行唐氏症篩檢的主流。🌐

