

婦產科中心 Obstetrics & Gynaecology Centre

查詢或預約，歡迎聯絡我們

婦產科中心

香港跑馬地山村道二號
養和醫院李樹芬院五樓
電話：2835 7878
傳真：2892 7581
電郵：ogc@hksh-hospital.com

辦公時間

星期一至星期五：上午九時至下午五時
星期六：上午九時至下午一時
星期日及公眾假期休息

www.hksh-hospital.com

A member of HKSH Medical Group
© 香港養和醫院有限公司 版權所有

OGC.0091.H/C-04-102017

早孕期一站式 唐氏綜合症篩檢



養和醫院
Hong Kong Sanatorium & Hospital

婦產科中心
Obstetrics & Gynaecology Centre

唐氏綜合症是甚麼？

唐氏綜合症是最常見的遺傳病之一。患者的細胞比正常人多出一條第21條染色體，導致先天性弱智，外貌亦與常人有多明顯分別；其他器官結構也可能出現缺陷，例如先天性心臟病、腸塞等。唐氏綜合症患者一般可活到成年。經特別訓練，患者或可擔任簡單工作；但由於智能的障礙，他們大都需要長期接受照顧。

孕婦年齡與嬰兒患有唐氏綜合症的機會率之關係

胎兒患有唐氏綜合症，並不限於年逾35歲的「高齡產婦」。所有孕婦都有機會懷有唐氏綜合症胎兒；不過，孕婦年齡越大，機會就越高。

孕婦在預產期之年齡	嬰兒患有唐氏綜合症的機會
20	1 in 1500
25	1 in 1300
30	1 in 900
35	1 in 350
40	1 in 100
45	1 in 25

唐氏綜合症的產前診斷

要準確診斷胎兒是否患有唐氏綜合症，目前的做法是從胎盤（絨毛球活檢）或胎水（羊膜穿刺術）檢查胎兒細胞，計算其染色體的數目。欲知絨毛球活檢及羊膜穿刺術的詳情，可參閱有關小冊子。

以上兩種方法一般對孕婦及胎兒都很安全，但畢竟是入侵性檢查，就算由資深醫生進行，亦存有少量風險，例如增加胎兒流產機會約0.5-1%。故若胎兒患有唐氏綜合症的機會不高，一般不建議孕婦接受入侵性檢查。

過去一般只為三十五歲或以上之高齡孕婦進行上述檢查，惟只能在產前發現三成唐氏綜合症病例，原因是年輕產婦的胎兒亦有機會患有唐氏綜合症。因此，醫學界一直研究更準確的方法來評估胎兒患有唐氏綜合症的機會。

「早孕期一站式唐氏綜合症篩查」是什麼？

「早孕期一站式唐氏綜合症篩查」在懷孕十一週至十四週之前進行，以下列因素計算胎兒患有唐氏綜合症的風險：

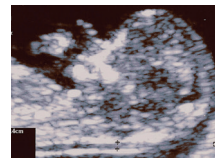
1. 孕婦年齡
2. 孕婦血清中妊娠相關血漿蛋白A(PAPP-A)水平

3. 孕婦血清中游離人類絨毛膜促性腺激素(free-beta hCG)水平
4. 胎兒頸皮下透明層的厚度

進行篩查的過程是怎樣？

篩查過程如下：

1. 孕婦接受超音波掃描檢查，確定胎兒大小，並且準確量度胎兒後頸皮下透明層的厚度（頸皮厚度）（見圖一）；
2. 孕婦須作抽血檢查，檢驗PAPP-A及free-beta hCG水平；
3. 綜合上述數據，由電腦計算胎兒患有唐氏綜合症的機會率。



圖一：以超聲波掃描量度胎兒頸皮厚度

如檢驗結果為高危，這代表什麼？

如檢驗結果為高危（陽性），並不表示胎兒一定患有唐氏綜合症，但要考慮進一步檢查，經醫生評估後，可考慮做無創胎兒DNA產前篩檢（詳情可參閱有關單張），或入侵性胎兒染色體檢查，以確定胎兒是否出現問題。確診唐氏綜合症的方法包括絨毛球活檢（在孕期十一至十四週進行）或羊膜穿刺術（在孕期十六至二十週進行）。

如檢驗結果為低危，又代表什麼？

如檢驗結果為低危（陰性），表示胎兒患上唐氏綜合症的機會低。若孕婦接受此低風險，便無須冒險接受絨毛球活檢或羊膜穿刺術。然而，檢驗只限篩查而非斷症，「低風險」並不能完全排除胎兒患有唐氏綜合症或出現其他染色體異常的機會。

「早孕期一站式唐氏綜合症篩查」的優點

1. 能發現約九成患有唐氏綜合症的胎兒；
2. 胎兒可安全地接受超聲波檢查；
3. 適合任何年齡孕婦；
4. 由於檢驗時週期較早，如屬高危，有足夠時間考慮是否作進一步測試；
5. 若胎兒不幸患上唐氏綜合症，亦有足夠時間考慮人工流產；
6. 若選擇人工流產，於早孕期進行手術，危險性也相對較低。