



唐氏綜合症篩查

唐氏綜合症，俗稱為蒙古症，患者除了外貌相似和出現不同程度的智障問題外，器官也可能不健全。隨着婦女的懷孕年齡遞增，她們懷有唐氏綜合症胎兒的機會率就越高。一般唐氏綜合症篩查包括羊膜穿刺術及絨毛球活檢等，但由於兩者均屬入侵性檢查，約有0.5%至1%的孕婦會因而流產，所以存有一定的危險性。因此，一般孕婦在懷孕第11周至第14周期間，醫生可利用超聲波技術量度胎兒的頸皮厚度及進行初期抽血檢驗，或後於第16周至第18周進行中期抽血檢驗，以推測胎兒患上此症的機會。如有需要，醫生才建議孕婦進行入侵性檢查。



撰文：
香港大學李嘉誠醫學院
婦產科學系
名譽臨床醫學副教授
梁國賢醫生

唐氏綜合症成因與染色體有關

任何年齡的婦女都有機會懷有唐氏綜合症的胎兒，但隨着婦女的懷孕年齡增加，胎兒的患病機會亦相應提高。唐氏綜合症的成因與染色體的數目或其排列次序有關。

一般來說，人體細胞內有23對染色體(即46條)；但95%唐氏綜合症的嬰兒的人體細胞中，第21對染色體會額外多出一條染色體。當中超過90%的個案來自母親的卵子，其餘的則來自父親的精子；而排列次序出現問題的佔3%。

唐氏綜合症的兒童將會終生患病，且有不同程度的智力障礙。他們的平均智商為50，屬於中度弱智。此外，他們可能在40歲或以前出現老人痴呆症的症狀，比一般人較早出現。

因此，任何孕婦都應該考慮接受產前診斷檢查，如果孕婦年齡已達35歲或以上，夫婦曾有先天性缺陷的嬰兒、夫婦有遺傳性血液病、唐氏綜合症家族史及血

液檢查結果異常，應考慮進行更深入的檢查。

產前檢查 有助發現問題胎兒

其實，產前檢查是可以有效診斷胎兒是否患有唐氏綜合症，分為入侵性檢查及非入侵性篩查試驗。入侵性檢查有兩種，分別是絨毛球活檢(俗稱抽絨毛)和羊膜穿刺術(俗稱抽羊水)。

而非入侵性篩查試驗有三種方法，包括胎兒頸皮厚度試驗、抽血檢驗和綜合測試(即結合頸皮厚度試驗和抽血檢驗)。在懷孕早期，孕婦利用量度頸皮較厚及抽血檢驗，其準確性是80%至90%。

非入侵性檢查

由於唐氏綜合症的胎兒發育速度較為緩慢或發育不正常，胎兒吸收羊水較慢，所以頸皮下的積水比正常胎兒較多而令頸皮較厚。在懷孕第10周至第14周時，孕婦可接受胎兒頸皮厚度試驗；方法是經由腹部或陰道作超聲波檢查，測量胎兒的頸部



高齡孕婦除了接受一般產前檢查，亦建議接受唐氏綜合症檢查。

皮膚厚度，以估計胎兒患病的機會。

孕婦亦可接受抽血檢驗，以量度人絨毛膜促性腺激素(free-HCG)及相關的血清蛋白(PAPP-A)水平。絨毛膜促性腺激素(free-HCG)水平越高，胎兒患上唐氏綜合症的機會越高；而血清蛋白(PAPP-A)水平越低，胎兒患上此症的機會越高。

綜合試驗則結合以上兩個試驗的結果，評估胎兒患上唐氏綜合症的機會。若在早期檢查中懷疑胎兒患有此症，孕婦亦可在懷孕第16周至第18周期間再次抽血，以檢驗人絨毛膜促性腺激素及甲胎蛋白(AFP)，出現假陽性低至2%。不過，如果醫生仍未確定胎兒是否患病，孕婦則需要進行入侵性檢查。

入侵性檢查

入侵性檢查有兩種，分別是絨毛球活檢(俗稱抽絨毛)和羊膜穿刺術(俗稱抽羊水)。絨毛球活檢可於懷孕第11周至第14周期間進行，而羊膜穿刺術可在懷孕第16周至第20周期間進行。

這兩種方法都是透過一支微細針頭，穿過孕婦的肚皮而進入子宮，然後抽取胎盤組織或胎水進行檢驗。

由於醫護人員需要把針頭放進孕婦的體內，且絨毛球活檢和羊膜穿刺術分別會引起1%和0.5%的流產機會，所以這兩種檢查稱為入侵性。這兩種檢查的好處是可讓醫護人員檢驗細胞樣本的染色體，便可準確地驗出胎兒是否患上唐氏綜合症，其準確度達99%。

超聲波檢查 不能發現唐氏綜合症

此外，孕婦可於第17周或以後進行胎兒結構超聲波檢查。其實，胎兒結構超聲波檢查可驗出胎兒的結構是否正常發展及是否懷有雙胞胎。一些胎兒結構不正常的問題都可透過此檢查發現，例如兔唇、裂顎、先天性心臟病等。最新的超聲波掃描可以提供3維及4維成像，令準媽媽可以目睹胎兒的容貌；但超聲波檢查是不能夠發現唐氏綜合症或其他染色體問題。

據香港大學李嘉誠醫學院婦產科學系數字顯示，約有90%的高齡孕婦(即35歲以上)會接受產前唐氏綜合症的篩查或診斷，當中98%的孕婦會因胎兒患上唐氏綜合症

而選擇人工流產，也有部分準父母因宗教信仰而選擇繼續懷孕。不過，產前檢查有助發現問題胎兒，而高齡孕婦更需要詳細檢查，以確保母子平安。

公開講座

講題一) 癌症是否不治之症?
講題二) 修護身體的泵房：
治理心臟疾病新紀元

香港大學李嘉誠醫學院為讓市民了解香港的醫學研究發展和學院成立120年來之卓越成就，將與香港公共圖書館合辦「育醫造才百二載：探索醫學世界」公開講座，以探索醫學的新領域，共同面對疾病的挑戰。7月份的講座是「癌症是否不治之症?」及「修護身體的泵房：治理心臟疾病新紀元」，詳情如下：

日期： 2007年7月7日(星期六)

時間： 上午10時至中午12時

地點： 香港中央圖書館地下演講廳

講者： 講題一) 盧寵茂教授(香港大學外科學系講座教授)
講題二) 劉柱柏教授(香港大學內科學系講座教授)

費用： 憑票免費入場，每人限取兩張，先到先得

報名方法：

登入www.hku.hk/facmed/120years/registration.html 進行網上登記。成功登記人士請帶同確認書，便可在講座開始前15分鐘，於香港中央圖書館地下演講廳領取入場券。

建議產前診斷的孕婦

- 1、高齡孕婦(35歲以上)
- 2、曾產下有先天性缺陷的嬰兒
- 3、家族歷史有先天性缺陷、異常染色體的嬰兒
- 4、夫婦有遺傳性血液病，例如地中海貧血
- 5、超聲波檢查，發現不正常胎兒
- 6、唐氏綜合症血液檢查結果異常
- 7、擔心胎兒有染色體或其他不正常