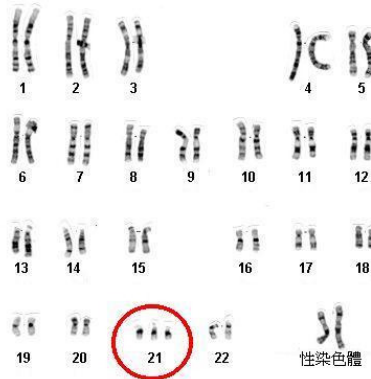


唐氏綜合症檢測

甚麼是唐氏綜合症？

唐氏綜合症，俗稱蒙古症。患者細胞除了比正常人多了一條染色體（第二十一條）外（見圖表一），更有先天性弱智；外貌與常人異；身體器官，例如心臟、腸道等，也可能有缺陷。視乎弱智的程度不同，患者或可從事簡單的工作，但一般都需要家人的長期照顧。孕婦懷有唐氏綜合症胎兒的機會率是隨著年齡遞增（見圖表二）。

圖表一：唐氏綜合症患者的染色體



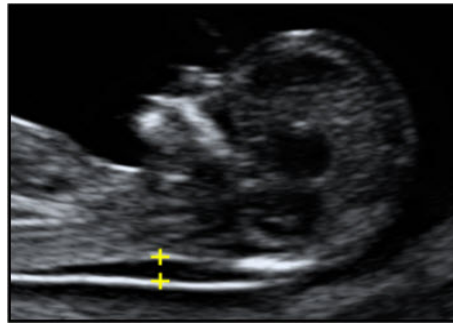
圖表二：唐氏綜合症嬰兒出生的機會率

孕婦年齡	出生的機會率
20	1 / 1527
25	1 / 1352
30	1 / 895
35	1 / 356
40	1 / 97

(1) 早孕期唐氏綜合症篩查

所有孕婦（不分年齡），於懷孕 11-14 周，利用超音波掃描量度胎兒後頸皮下的厚度（nuchal translucency）（見圖表三），並檢驗孕婦血液中的甲型懷孕血漿蛋白（PAPP-A）和人類絨毛膜性腺（hCG），配合孕婦年齡與懷孕周數，再運用電腦來計算胎兒患有唐氏綜合症的機會率。檢驗對孕婦和胎兒並沒有危險，而且可發現唐氏綜合症達 90%。

圖表三：超音波量度胎兒後頸皮下的厚度



(2) 中孕期孕婦抽血篩查

在 16-20 周替孕婦抽血檢查。如胎兒患有唐氏綜合症，孕婦血液中的甲型胎兒蛋白（AFP）會偏低，人類絨毛膜性腺（hCG）則偏高。配合孕婦年齡與懷孕周

數，便能計算出胎兒患有唐氏綜合症的機會率。此方法發現率為 70%，但仍有 30% 的唐氏綜合症胎兒無法檢驗出來。

(3) 絨毛球活檢或羊膜穿刺術

透過抽取胎盤組織或胎水來培育胎兒細胞來**斷定**唐氏綜合症。但這些檢查會增加胎兒流產機會若 1%。

注意：唐氏綜合症篩查（包括早孕期及中孕期），只能計算胎兒患有唐氏綜合症的機會率。

如果檢驗結果呈**高危**，並不表示胎兒一定有不正常染色體，但須要作進一步羊膜穿刺術或絨毛球活檢來確定胎兒是否患有唐氏綜合症才決定人工流產。

如果檢驗結果呈**低危**，表示胎兒患上唐氏綜合症的機會率相對低，但不能代表胎兒沒有唐氏綜合症或其他染色體異常。