

羊膜穿刺檢查

羊膜穿刺檢查，是指在超音波的引導下以一根細長針穿過肚皮，進入羊膜腔抽取羊水的過程其合併症及流產機率低於千分之三，為十分安全的檢查。行此檢查目的絕大部分是為了分析胎兒的染色體組成，而檢查的成功率及正確率高於 99%，故可提早發現染色體異常疾病，而其中最重要且常見的是唐氏症。

什麼時候是做羊膜穿刺術的最佳時機？

羊膜穿刺的時機在妊娠 16 到 18 週，此時期，胎兒羊水量至少在 250 cc 以上，穿刺時一般抽取約 20 cc 左右的羊水，僅占整體羊水量 8%，並不會對胎兒造成影響。

適應症：

1. 年齡超過 34 歲
2. 曾懷過或生育過染色體異常或神經管缺損的孩子
3. 本人或配偶的染色體異常者或遺傳疾病帶因者
4. 家族有唐氏症患者或染色體異常患者
5. 超音波檢查發現胎兒異常者
6. 孕婦唐氏症血清篩檢為高危險群者
7. 有過三次以上自然流產者

羊膜穿刺可能的副作

可能會出現陰道血、羊膜溢出或子宮持續性收縮，約占 2% 的孕婦會發生。通常不須要特別治療，對於懷孕過程沒有不良影響。與羊膜腔穿刺術過程有關的自發性流產，約占 0.3% 至 0.5%。手術期間或之後的問題稱為併發症。

羊水晶片

傳統羊水染色體檢測主要偵測胎兒染色體數目的異常，尤其以唐氏症的診斷最為重要；因為傳統羊水檢查是有其侷限性的，在每個人身上有將近三萬個基因，這些基因分散在 46 條（23 對）染色體上，雖然表面上的染色體檢查是正常的，卻無法檢查出基因異常的部分。往往要等到嬰兒出生後，才得知是『基因微小片段缺失』的特殊表現，如常見的罕見疾病：小胖威利症、尼克曼氏症 (俗稱泥娃娃) 等…。

何謂：『基因微小片段缺失』：就是「一段正常的染色體片段有缺失的情形，此缺失的片段可能包含了數個以上之基因，但由於片段太小，又無法為傳統染色體檢查所偵測得知。」

哪些情況需要做羊水基因晶片檢測

1. 凡是懷孕 34 歲以上的婦女
2. 第一孕期唐氏症篩檢發現異常者
3. 夫婦之一染色體異常者
4. 有三次以上習慣性流產者
5. 夫婦是嚴重之單一基因疾病之患者或帶因者可作產前診斷者；曾經有過無腦兒、脊柱裂等開放性神經管缺損兒者等。
6. 經由超音波發現結構異常的胎兒，但是染色體正常
7. 傳統羊水檢查異常者
8. 有先天性異常的家族史，卻無法藉由傳統染色體檢查找到原因者
利用羊水晶片高解析度，或許可以找出導致這些異常的基因。

如何進行羊水基因晶片檢測？

依醫院流程進行, 於一般羊膜穿刺時多抽取 10cc 的羊水。