

第一孕期唐氏症篩檢

最佳檢測時間：懷孕第 11~13+6 週

頸部透明帶 (Nuchal translucency, NT) 是指利用超音波量測胎兒頸後皮下的積水程度，因染色體異常的胎兒常會合併頸部透明帶增厚的現象。在第一孕期時的胎兒頸部透明帶增厚，代表胎兒頸後積水與淋巴循環不良，通常與染色體異常或結構異常相關。據英國以 10 萬個案例研究報告，如果胎兒頸部透明帶大於 3 厘米，將約有 5% 的胎兒有缺陷，尤其是先天性心臟病與骨骼異常。當測量之胎兒頸部透明帶愈寬，則先天缺陷比率愈高。而第一孕期的超音波檢查除了頸部透明帶外，還可測量胎兒的鼻骨、胎兒心率、四肢等，可及早篩檢出重大異常如無腦兒、腹壁裂及神經管缺陷等。但胎兒的發育是一種進行式，並非所有的先天性異常都可在第一孕期發現。

另外，在此項檢測中還須抽取母親血液分析兩種生化血清項目，包括母血清游離型乙型人類絨毛性腺激素 (Free β -hCG) 及妊娠相關血漿蛋白-A (PAPP A)。

第一孕期唐氏症篩檢檢查方式

血清 1.0 mL，避免使用 EDTA-K 血漿，血清檢體加上胎兒頸部透明帶。

第二孕期唐氏症篩檢

最佳檢測時間：懷孕第 15~20 週

據國內外研究指出，懷有唐氏兒的孕婦在與一般正常懷孕的孕婦相較下，其血液中特定激素會有不同的濃度表現，進而發展出抽血檢測母血生化值以評估孕婦是否懷有唐氏兒風險的方法。目前文獻報告指出，四指標的母血篩檢檢出率可以大幅提高到 81-83%（傳統二指標僅約僅達 50~60%），四指標包含血中的甲型胎兒蛋白 (AFP)、人類絨毛膜促性腺激素 (total β -hCG)、游離型雌三醇 (uE3) 和抑制素 A (Inhibin A)，在抽取母血檢測四項生化值後，再加入孕婦年齡等參數即可以軟體估算懷有唐氏兒的風險值，以及胎兒發生神經管缺損和愛德華氏症 (Trisomy 18) 的機率。

若已錯失於第一孕期即早接受唐氏症篩檢的時機，則此項僅須抽取母血即可檢測的四指標母血篩檢將會是一個選擇。

第二孕期唐氏症篩檢檢查方式

血清 1.0 mL，避免使用 EDTA-K 血漿，不須空腹。