

檢測流程

經完整解釋後、填寫同意書

採集3~4 c.c.的血液
送至慧智醫事檢驗所進行檢測

一周內完成報告

常見問題

Q

前一胎寶寶沒有唐氏症，這一胎還需要做嗎？

唐氏症的發生，一般來說都不是藉由遺傳的方式，而是自發性的染色體變異，只有不到5%的唐氏症是經由遺傳的方式從爸爸或媽媽而來。因此強烈建議每一胎都要做唐氏症篩檢。

Q

做完檢查，報告說寶寶是低風險，那可以說寶寶不會有唐氏症的機會了？

唐氏症篩檢只是一種風險評估，無論採用哪種超音波檢查、血清篩檢，都仍有一、兩成的機率會發生唐氏症。因此建議仍要定期回診產檢，由醫師判斷。

Q

若寶寶檢查出來是高風險，怎麼辦？

唐氏症篩檢為一種風險評估，提供孕婦是否需要進一步的羊水檢查，篩檢結果並不表示胎兒一定有異常，請不要過度驚慌，後續檢查應以產檢醫師的意見為主。

我選擇慧智基因



研發技術領先 檢測項目最完善
學術研究與臨床發展經驗豐富
專業、安全、高品質檢測服務



檢測全程台灣完成
國際級品質保證，台灣在地完成
無航空外送汙染風險



臨床醫師專業報告簽核
具臨床醫師檢視報告
確保內容具臨床價值



小細節大不同
檢體經條碼建檔，嚴格管控品質進度
提供APP線上查詢報告



提供報告後續諮詢
對於檢測結果與報告內容
提供完整相關諮詢

本衛教資訊係合作檢驗機構提供
詳細檢測資訊請洽醫師詢問



更多產品資訊



首選慧智專區

慧智基因股份有限公司

T +886-2-2382-6615 F +886-2-2382-6617

100 台北市中正區寶慶路27號

www.sofiva.com.tw

© 2024.04 慧智基因股份有限公司 SOFIVA GENOMICS CO., LTD. All Right Reserved.

母血唐氏症篩檢

Maternal Serum Screening for Down Syndrome



- 專業臨床醫師創立
- 基因檢測領導品牌
- 專科醫師報告簽核
- 抽血檢測安全無虞
- 最多媽媽孕期首選



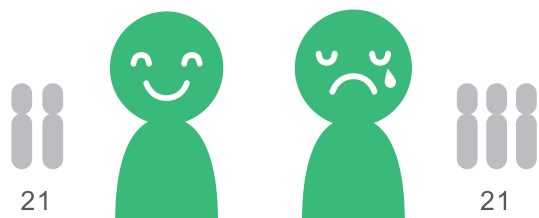
SOFIVA
GENOMICS

慧智基因

寶寶最常見的 染色體異常疾病

「唐氏症」是最常見的染色體異常疾病，也是造成寶寶先天性智能障礙的主因之一。人類有23對染色體，染色體數目的多或少都可能造成胎兒的異常，而唐氏症就是第21對染色體多了一條所造成的疾病，每800~1,000個新生兒中，就有1個可能是唐氏症寶寶。

唐氏症寶寶除了外表和常人不同外，可能有智力與身體結構發育遲緩、肌肉張力低、肌肉無力、先天性心臟病等症狀，需由家人長期照顧。



唐氏症寶寶的第21號染色體比正常寶寶多了一條

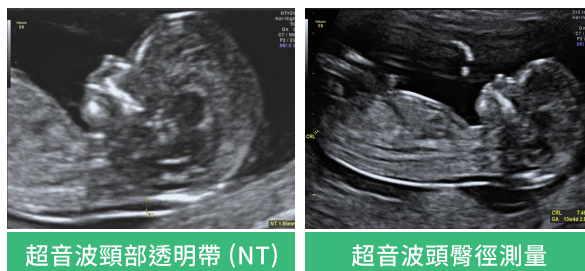
孕婦年紀與唐氏症

每個孕婦都有機會生下唐氏症寶寶，雖然唐氏症寶寶的發生率會隨著孕婦年齡的增加而遞增，但是年紀較輕的孕婦也有可能發生，只是機會較小，因此，生下唐氏症兒不是高齡產婦的專利，年輕婦女更不可因此而忽略產前檢查的重要性。

第一孕期母血唐氏症篩檢 + 寶寶頸部透明帶

第一孕期是在媽媽懷孕8~13⁺⁶週時檢測。透過檢查媽媽血液中的PAPP-A^{註1}和Free β -hCG^{註2}數值，再合併臨床數據（媽媽的年齡、病史、體重...等）估算出孕婦懷有唐氏症寶寶的風險。

母血唐氏症篩檢是搭配寶寶頭臀徑（CRL）量測、頸部透明帶（NT）量測、鼻骨有無、心跳數等超音波檢查（檢測時間11~13⁺⁶週）篩檢的準確率可達82-87%。



頸部透明帶指的是寶寶脖子後方組織與皮膚之間的空隙，唐氏症寶寶的頸部透明帶會明顯增厚，可以透過超音波檢查出來。

第一孕期母血唐氏症篩檢除了提供唐氏症寶寶的風險值外，同時也提供愛德華氏症^{註3}及巴陶氏症^{註4}的風險評估。若是計算出高風險，建議接受進一步檢查來確定寶寶是否患有愛德華氏症或巴陶氏症。

新二孕期血清四指標唐氏症篩檢

新二孕期血清四指標唐氏症篩檢是在孕婦懷孕15~20週時，採集靜脈血檢測free β -hCG、AFP^{註5}、uE3^{註6}及inhibin A^{註7}的數值，再配合臨床數據，評估胎兒罹患唐氏症的風險，檢測率達83%。

新二孕期母血唐氏症篩檢除了提供孕婦懷有唐氏症寶寶的風險值外，同時也提供愛德華氏症及神經管缺損^{註8}的風險值。若是計算出高風險，建議接受進一步檢查來確定寶寶的健康。

	第一孕期 母血唐氏症篩檢	新二孕期血清 四指標唐氏症篩檢
篩檢時間	8~13 ⁺⁶ 週 (12週最佳)	15~20週
檢測項目	• PAPP-A • free β -hCG • 超音波頸部 透明帶 (NT)	• free β -hCG • AFP • uE3 • inhibin A
檢測率 (5%偽陽性)	82~87%	83%

參考資料：1. Obstet Gynecol. 2007 Jan;109(1):217-27. 2. J Med Screen. 2003;10(2):56-104.

唐氏症篩檢結果說明

風險值 $\geq 1/270$ ，高危險群

寶寶罹患唐氏症機率相對較高，建議接受進一步的檢查，例如慧智非侵產前染色體篩檢(NIPS)或羊水檢查。

風險值 $< 1/270$ ，低危險群

寶寶罹患唐氏症機率低，但仍建議媽媽們定期產檢，確保胎兒健康。

註1 PAPP-A：懷孕相關血漿蛋白
註2 Free β -hCG：游離乙類絨毛膜促性腺激素
註3 愛德華氏症：三染色體18症，發生機率为1/8,000，患者的生存率極低，大概會有三分之一會胎死腹中，即使存活50%在兩個月內死亡，而90%在一年內死亡。
註4 巴陶氏症：三染色體13症，發生機率为1/5,000，致死率極高，幾乎無法存活下來。患者有嚴重的外型畸形、心臟病、伴隨著腦部、顏面、腎臟、四肢、及腸胃發育異常。
註5 AFP：甲型胎兒蛋白
註6 uE3：非鍵結雌三醇
註7 inhibin A：抑制素A
註8 神經管缺損：NTD (neural tube defect) 主要原因是胚胎的神經管在發育過程發生障礙，而造成無腦兒、脊柱裂和腦膨出等先天性畸形。如果是無腦兒，出生不久就會夭折；如果是脊柱裂，出生後雖可存活，但輕者會導致腸胃或膀胱功能失調，重者會造成下半身麻痺。