

雙胞胎妊娠的早期唐氏症篩檢

陳震宇醫師 / 台北馬偕紀念醫院 婦產科



圖一、筆者於今年六月參加 FMF 在希臘 Rhodes Island 舉辦的第九屆 World Congress in Fetal Medicine。由左而右依次為市立聯合醫院婦幼院區蕭慶華醫師，英國 FMF K.Nicolaides 教授，越南婦產科醫師 Dr.Ha，及筆者。

雙胞胎分為同卵雙胞胎及異卵雙胞胎，同卵雙胞胎是受精卵自行分裂後形成，主要是機率的問題，約佔所有懷孕的 1/250。同卵雙胞胎根據受精卵由同一細胞團分裂為二個相同細胞團的時間不同又可分為雙絨毛膜腔、雙羊膜腔（受精後 3 天內分開），單絨毛膜腔、雙羊膜腔（受精後 3 天至 8 天之間分開），單絨毛膜腔、

單羊膜腔（受精後超過 8 天才分開），如果超過 13 天才分開的話則可能形成連體嬰。異卵雙胞胎則跟遺傳、種族、人工生殖技術、及促進排卵藥物的使用有關。隨著人工生殖技術的突飛猛進，異卵雙胞胎妊娠的機率大為上升，早已打破從前教科書上所寫的異卵雙胞胎：同卵雙胞胎為 2：1 的機率法則。

唐氏症篩檢可分為早期和中期唐氏症篩檢兩種：早期篩檢包含抽血（free β -human chorionic gonadotropin (free β -hCG) 和 pregnancy-associated plasma protein-A(PAPPA)) 及超音波（胎兒頸部透明帶 (nuchal translucency)、鼻骨 (nasal bone)、臉部角度 (fronto-maxillary-facial angle)、靜脈導管 (ductus venosus) 血流波型、三尖瓣逆流 (tricuspid regurgitation) 與否），其唐氏症的偵測率可以達到九成以上。所謂頸部透明帶是指胎兒頸部後方的空隙，在懷孕初期超音波下會呈現透明的帶狀，因此稱為頸部透明帶。染色體異常的胎兒（如：唐氏症），其頸部透明帶變厚，鼻骨不明顯，臉部角度較大，靜脈導管血流逆流，和三尖瓣逆流的機率都較高。

中期篩檢僅包含抽血，又分為二指標（ β -hCG + α -fetoprotein (AFP))、三指標（ β -hCG + AFP + unconjugated estriol (uE3)）、及四指標（ β -hCG + AFP + uE3 +



inhibin-A），其唐氏症的偵測率可以達到六到八成左右。雙胞胎妊娠因為牽涉到同卵及異卵的問題，一般咸信早期篩檢包含抽血和超音波檢查，對於雙胞胎的唐氏症篩檢較具鑑別性及可信度。

雙胞胎妊娠的早期唐氏症篩檢的準確度可能受到下列因素的影響：(1) 單一絨毛膜或二個絨毛膜 (2) 是否是藉由人工生殖技術而懷孕 (3) 雙胞胎其中之一胎死腹中。

之前提到同卵雙胞胎根據受精卵分裂的時間可以分為單一絨毛膜或二個絨毛膜，而異卵雙胞胎則一定是二個絨毛膜。有經驗的婦產科醫師在懷孕初期利用超音波可以清楚地分辨出絨毛膜

的數目。以一個妊娠 12 週單胞胎的 37 歲孕婦為例，只根據年齡為風險估計其唐氏症機率約 1/200。如果是同卵雙胞胎，則其中一個得到唐氏症機率亦為 1/200，二個同時得到唐氏症機率也是 1/200。如果是異卵雙胞胎，則其中一個得到唐氏症機率為 1/100 (即 1/200 乘以 2)，二個同時得到唐氏症機率為 1/40,000 (即 1/200 乘以 1/200)。在測量頸部透明帶時，單一絨毛膜的雙胞胎一般會計算兩者的平均值，二個絨毛膜的雙胞胎則分開計算其風險值。此外，經由人工生殖技術懷孕的孕婦，其血清中的 hCG 濃度也會明顯增加。

在臨床上我們有時會遇

到雙胞胎其中之一胎死腹中，或是三胞胎以上（大多是藉由人工生殖技術）又實施減胎變成雙胞胎的情形，此時抽血的準確性已受到影響，建議以頸部透明帶等超音波下的參數為準。另外一個變通的方法是等早期唐氏症篩檢都完成了，再根據篩檢的機率進行減胎的手術。

另外，藉由測量單一絨毛膜雙胞胎間的頸部透明帶厚薄差異及靜脈導管血流波型，還可以提早預測雙胞胎間輸血症候群的發生率。

從 1992 年英國倫敦的國王學院附設醫院 (Harris Birthright Research Center of King's College Hospital) 暨胎兒醫學基金會 (Fetal Medicine Foundation, FMF) 的 K.Nicolaides 教授開始推廣早期唐氏症篩檢（懷孕 11 至 14 週）至今，已成功地篩檢出許多染色體異常的胎兒（特別是唐氏症）。而雙胞胎妊娠的早期唐氏症篩檢，提供了孕婦更準確的偵測率。99 年 7 月 1 日起，台北市政府順應時代潮流，推出「助妳好孕」專案，其中提撥經費 2 千萬補助設籍台北市的孕婦唐氏症篩檢，初期 2,200 元或中期 1,000 元。相信在愈來愈完善的周產期照護下，台灣的孕婦也可以得到跟英美各國一樣的產檢水準。