

懷孕11週

擺脫擔憂 唐氏症篩檢新趨勢

文 / 魏佑吉 花蓮慈濟醫學中心婦產部主治醫師
英國認證早期唐氏症篩檢合格醫師

唐氏症是一種染色體異常的疾病，是第二十一對染色體多一條所致。患者常合併有多重性的先天異常及缺陷，如智能不足、先天性心臟病或其他器官異常。其弱智的程度經過適當的教育，雖然可以從事簡單的工作，但一般多需要家人及社會的長期照顧，也因此造成社會的負擔。

本院目前為花東地區唯一通過英國胎兒基金會認證合格之篩檢中心，希望藉由此觀念和方法的引進，提高花東的唐氏兒篩檢率，並期望能夠大大地減少花東地區唐氏兒的出生。

推動早期篩檢 零發生率

唐氏症其發生率約為八百分之一，以台灣每年新生兒出生數計算，理論上，每天可能產下一名唐氏症兒。因此台灣每年約有四〇〇名唐氏兒出生。我們為了能加強產前診斷，提高唐氏症篩檢的準確率，以落實優生保健政策，特別引進新的檢驗技術，推廣第一孕期的唐氏兒母血篩檢，至今三年，已將唐氏症兒

降至零發生率，也同時篩檢許多染色體異常胎兒。

第一孕期的唐氏兒母血篩檢可以在早期懷孕，即懷孕十一至十三週時，安排精密的超音波檢查，準確測量胎兒後頸部透明帶的厚度，配合母親血液中的游離型絨毛膜性腺激素(free β -HCG)和懷孕相關血漿蛋白-A(pregnancy associated plasma protein A)，透過電腦的運算，計算出其懷有唐氏兒的危險機率，根據英國胎兒基金會(fetal medicine foundation)的統計，只要測量方式正確，其準確率可以高達百分之九十以上，相較於目前大家所普遍採用的方法—中期(懷孕十五至十九週)母血篩檢的準確率高出許多，如此一來就可以減少孕婦接受羊膜穿刺的機會。

何謂頸部透明帶？

在胚胎早期發育的時候，也許是心血管系統尚未發育完全，影響頭部的靜脈和淋巴回流，於是會在頸部的後面出現水腫的現象(有人認為是積液)，這種現

新式唐氏症篩檢的優點

比較項目	妊娠早期	妊娠中期
篩檢時機	11~13 ⁺ ₆ 週	16~20週
篩檢效能	偵測率高於90%	偵測率低於60%
確定診斷 施行時機	妊娠十一週以上施行絨毛取樣	妊娠十七週以上施行羊膜穿刺
孕婦心理 反應以及 後續處理	篩檢效能高 侵入性檢查比率低 報告結果時間短 免卻等待焦慮 早期發現異常時， 人工流產的危險性較低	篩檢效能低 侵入性檢查比率高 報告結果時間長 孕婦心理壓力重 晚期發現異常時， 人工流產的危險性較高
費用	自費2300元	自費1000元

象尤其在胎兒有一些先天性發育異常的時候會使水腫變得更為明顯，但所謂的明顯其實也只有幾毫米(mm)的差別而已，隨著胚胎逐漸長大，心血管系統逐漸發育完整，水腫現象就會逐漸趨於正常甚至消失。這也就是為何唐氏症篩檢為何要選在懷孕十一至十三週的原因。

從事早期唐氏症篩檢 為何必須接受認證

如前所述，不當的測量與操作可能影響風險的計算，例如頸部透明帶2.3 mm若量成3.0 mm，風險指數將可能從1/1000跳升為1/100，只有0.7 mm的差距就有如此重大的影響，可見準確測量的重要性。坊間也有類似的軟體提供相

同的風險計算，計算者只要將醫師所提供的頸部透明帶的測量值輸入程式中，就可獲得結果。但是由於測量的醫師並未經過訓練與認證，其準確性無法獲得保障，而且缺乏像胎兒基金會一樣的定期再認證的機制，一旦發生錯誤將無法獲得校正和監督。也因如此，胎兒基金會所發展的程式就成為世界的主流。

早期唐氏兒篩檢 附送高層次超音波

由於早期唐氏症篩檢必須藉助影像清晰的高解析度的超音波檢查，以準確測胎兒後頸部透明帶的厚度，這是關係篩檢準確性的重要關鍵，超音波檢查的同時，可以將胎兒的基本構造作一次完

整的篩檢，包括頭部，顏面，胸部，腹部及四肢。因此，早期唐氏症的超音波篩檢，其實已經將胎兒做了一次初期的『高層次』超音波檢查了。

早期母血篩檢除了有較高的偵測率及較早的篩檢的好處以外，同時利用此方法亦可篩檢其他染色體異常如Trisomy 18（愛德華氏症）、Turner's Syndrome（45,X）（透納氏症候群）、Trisomy 13等疾病。

高齡產婦是否都該接受羊膜穿刺？

由於百分之九十五以上的唐氏兒都是「突變」來的，不見得和家族遺傳有密切的關係，而目前已知和母親的懷孕年

齡有較密切的關係，母親年齡愈大，生下唐氏症兒的機率愈高，大約有百分之二十唐氏兒是高齡產婦所生，所以衛生署極力提倡高齡孕婦的羊膜穿刺檢查。但是卻仍然有高達百分之八十的唐氏兒卻來自卅四歲以下的年輕的媽媽，所以年輕的媽媽就應該接受較高準確率的母血篩檢方式。目前慈濟醫院正在推行唐氏兒的早期母血篩檢，並採用英國胎兒金會的標準，其篩檢對象突破了高齡孕婦的限制，雖然不能完全取代羊膜穿刺的價值與地位，卻是提供孕婦於羊膜穿刺或絨毛膜取樣外的另一篩檢方式的選擇之一。

（詳細資料請參考 英國胎兒基金會網站 <http://www.fetalmedicine.com/>）

英國胎兒基金會

英國胎兒基金會為一非營利的慈善機構，致力胎兒健康的照護和推廣。透過專家的研究，彙整超過十萬名胚胎在11-13(加六天)週發育時的相關資料，開發出一套唐氏症胎兒的風險計算軟體，並且運用於臨床並驗證了他的臨床價值。至今為止已經成為世界上早期唐氏症篩檢的唯一依據和標竿，而其篩檢的準確性關鍵就在於超音波測量是否準確，為維持其準確性，就必須使用符合英國胎兒基金會所設立的標準，因此操作者就必須通過嚴格的層層考驗並獲得英國胎兒基金會的認證，才可進一步獲得授權軟體。為避免操作不當而影響準確性，更嚴格規定必須定期接受胎兒基金會的檢驗，確認所作的測量值沒有偏離常軌，才可獲得進一步的授權而繼續其臨床工作。除此之外，胎兒基金會更將胚胎部位的測量納入風險計算之中，更加强其準確性。這也是其他類似軟體所望塵莫及而逐漸在市場消失的原因。

脖子僵硬 快中風了？

原來是糖尿病硬皮症

文 / 黃椿藿 花蓮慈濟醫學中心眼科皮膚科病房護理師
審定 / 游雪峰 花蓮慈濟醫學中心糖尿病個案管理師
章淑娟 花蓮慈濟醫學中心護理部主任

現年五十一歲的張先生，四十多歲時被診斷有糖尿病、高血壓，兩年前突然中風，導致左手跟左腳活動較不靈活，不過還是可以開計程車維持家計。但是最近半年來，他感覺頸部變得僵硬，「脖子轉都轉不動，我以為我又中風了！」最近一次因濕疹到皮膚科就診，提及脖子僵硬問題，醫生診治後，才知道原來是「糖尿病性硬皮症」。在接受紫外線治療後，不只是可以轉動脖子，活動也比以前靈活；張先生說「我感覺我的『中風』好了！」

大部分的人都不知道什麼是糖尿病性硬皮症，多半是因為脖子轉不動才來看醫生，還以為自己的肌肉、或是神經出了什麼問題，或是像上文提及的張先生一樣，以為自己又中風了。

什麼是硬皮症？

硬皮症可分為局部型及系統型。局部型硬皮症通常發生在皮膚和肌肉骨骼

系統，系統型硬皮症則發生器官內部的傷害；本文所提糖尿病硬皮症屬於局部型。

糖尿病硬皮症又是什麼？

身體經常處於高血糖狀態時，易引發體內蛋白產生與糖結合的化學變化，這些變異蛋白再與膠原蛋白結合，就會變得不容易代謝；原來膠原蛋白可以保持皮膚飽滿有彈性，就像是皮膚的支撐網，支撐皮膚（神經血管），一旦異常的膠原蛋白尚未被分解，體內又仍繼續製造膠原蛋白時，就會像是一個房子裡面都被柱子塞滿了「動不了」，身體也就跟著「動不了」。這些異常蛋白亦會引發出許多糖尿病的合併症，而臨床上也可以看到只要有糖尿病硬皮症的患者，同時也有動脈粥狀硬化發生。

糖尿病性硬皮症通常是局部發生，臨床表徵有：



紫外線治療

紫外線治療(UVA1)是藉由光線引發膠原蛋白沒活性增加，促進膠原蛋白被分解代謝，可以讓膠原蛋白回到體內動態平衡，若有皮膚癌病史或家族病史，或對光敏感的患者較不適合使用；紫外線治療(UVA1)較一般太陽光而言，其穿透力較強，較集中，與平時曬太陽是不一樣的喔！（資料來源：台灣皮膚科醫學會）

- 皮膚緊繃。
- 表皮增厚、非凹陷性腫脹，壓迫時皮膚會變蒼白，放開時會回復。
- 感覺敏銳度變差，偶感患部麻麻的感覺。

最常出現在頸部(轉動困難)，其次是上背部，再來是肩膀(手臂無法上舉)。發生率男性比女性約為三比二。

糖尿病性硬皮症雖非常見糖尿病性皮膚病變，但國內研究發現硬皮症在第二型糖尿病患者的流行率為百分之二點五到百分之十四，而罹患糖尿病十年到二十年以上患者中，一半以上會有糖尿病性硬皮症，且男性比女性容易發生；最近在國外的研究更發現有糖尿病性硬皮症患者，也大多合併有高血壓，且第一型糖尿病患者更容易有糖尿病性硬皮症。

糖尿病硬皮症會自行痊癒？

如果你有症狀，是無法未經治療而自癒的。求醫後，多半會擦類固醇藥膏，有的會配合使用一些角質軟化藥膏，在

出現頸部轉動困難時，這些治療效果可能會很慢或是有限（可能要一個月到兩個月以上），若當中配合紫外線治療(UVA1)，在一到二周可見明顯療效。一般而言糖尿病性硬皮症是可以被治癒的，但是若血糖沒有控制好，還是會再出現。

如何預防？

最重要的預防之道不外乎血糖的控制。美國糖尿病學會建議糖尿病友血糖控理想值：空腹時介於九十到~一百三十mg/dl之間，飯後兩小時小於一百八十mg/dl。

隨著罹患糖尿病的人數增加，加上糖尿病是無法完全根治，伴隨而來由糖尿病引起的其他病變也跟著變多，也許有人認為這不會立即危及生命，認為血糖不要太高就好了，但糖尿病性硬皮症所帶來的脖子無法轉動，肩膀無法上舉，不僅會影響生活品質，長期的血糖控制不良，造成大血管病變，可是真的會中風喔！

