

產前診斷的重要性與困難

文／臺中榮總優生遺傳學科主任 曾振志



優生遺傳學科
曾振志 主任



【主治專長】

1. 關懷生命的母胎醫學：一般產科（持續有接生服務）及 高危險妊娠（妊娠高血壓與糖尿病等）。2. 專業導向的產前遺傳諮詢及診斷（遺傳諮詢、羊膜穿刺、非侵入性與基因晶片檢查等）。3. 學養俱佳的高層次胎兒超音波檢查與異常胎兒之檢查追蹤。4. 著重預防保健的更年期諮詢與骨質疏鬆治療。5. 一般婦科處置：子宮頸抹片，陰道鏡切片，乳突病毒疫苗，良性病變治療與手術。

【門診時間】

週二上午、週四上午，6208 診間

一位34歲的初產婦，沒有慢性疾病或特殊的用藥，初孕期的檢查一切正常（包含非侵入性母血篩檢）。然而，高層次超音波檢查時懷疑法洛氏四重症，除了安排羊膜穿刺及羊水晶片排除染色體基因的問題之外，也於第一時間轉診至小兒心臟科諮詢。於是，產婦在產檢醫師仔細的超音波追蹤下繼續妊娠，於39週自然產下一名男寶寶，在小兒團隊的照護下順利出院，於門診持續追蹤和安排進一步的處置。我們透過多專科團隊的照顧，協助產婦面對胎兒先天異常的狀況，並提供完整的治療計畫，陪伴他們迎接新生命的到來。

另一位42歲的經產婦，接受試管嬰兒療程後成功懷孕。前一胎胎兒出生後有馬凡氏樣表徵，於4歲時因為肺炎及呼吸衰竭過世。此次懷孕因前胎狀況，提早接受超音波及基因檢查。超音波下發現長骨較長、蜘蛛樣趾、拇指徵象等典型表現，加上主動脈弓較為曲折且管徑較寬；羊水基因檢查發現FBN1基因突變，確診為馬凡氏症。經過討論後產婦決定終止妊娠。終止妊娠後個案接受血液檢查，先生也接受精液檢查，並未發現突變基因，夫妻雙方也沒有任何相關表徵、眼睛或心臟異常。甚至將六年前保存下來的心臟切片進行同一突變基因

的掃瞄，發現沒有相同點位的突變。透過這個個案，我們知道超音波和染色體基因檢驗在產前診斷的角色以外，診斷後進一步的諮詢和分析，以及下一次懷孕的準備，更是重要的課題。

第三位經產婦是一名36歲女性，因為本身為腎因性高血壓的患者，前面四次懷孕過程都相當艱難，孕期中除了合併子癲前症、胎兒窘迫，還經歷過一次胎死腹中。此次懷孕時於20週發現血流阻力變化，團隊醫師開始密切地幫胎兒追蹤超音波。26週時因為出現胎兒窘迫的急性血流指標，產婦同時合併腹水，於是安排緊急剖腹生產。透過超音波測量血流的變化，可以幫助臨床醫師決定生產的時機點，同時可能為胎兒爭取更多的時間，減少早產兒相關的併發症。

產前檢查包含抽血檢驗、羊膜穿刺、內診以及超音波檢查等，非侵入性母血檢查（NIPS）雖能提高染色體、基因異常的偵測率，卻無法取代超音波的角色，原因在於結構異常的胎兒不一定有染色體或基因的問題，而約一成多的結構異常胎兒可能於初期的篩檢未被檢出異常。所以，每個產前檢查的項目都是重要的，而產前檢查的目的也是為了及早診斷，於諮詢討論後及早決定處置方向。

產前超音波除了確認週數和胎兒數、監測胎兒生長狀況、和診斷結構或相關染色體基因異常，更重要的是，已有許多研究指出包含WHO的產前指引，

可以親眼看到胎兒的影像，對於多數的準父母來說是愉悅且正向的體驗，不只增加前來產檢的意願，提升先生的參與感，還可以幫助戒除產婦原先的不良習慣，例如抽菸及喝酒。此外，也會增加與胎兒的連結，有助於產後母胎的互動和孩童的發展。

傳統超音波對產前檢查有既定的功能，若能再透過高階超音波之協助，則更有助於先天異常的產前診斷和侵入性的胎兒治療。高階超音波除了可以提供3D及4D的影像重組，還可以評估功能性的變化，針對胎兒生長遲滯，血流的量測更為精準，這些都是產前診斷後，諮詢與追蹤的重要依據。

臺中榮總婦女醫學部擁有許多照護高危妊娠與先天性胎兒異常的經驗和資源，母胎醫學影像團隊也致力於產前診斷和多專科團隊的諮詢。七月一日上路的產檢新制為了提升母胎健康，不只增加產檢的次數，更加重視了不同孕期超音波的重要性。雖然仍有許多疾病是難以產前診斷出來的，或是在診斷後的諮詢和決定處置方向上遇到了困難，我們仍然鼓勵產婦們多與醫療團隊討論，重視每次的產檢和相關檢

查，充分準備地迎接寶貝的到來。

