

## 自費產檢有必要嗎？聽聽專家怎麼說

現代產檢和古早時期大不相同，市面上自費檢查琳瑯滿目，是否全部都做就一定生健康的寶寶？另外自費金額小至幾百元，高至兩三萬，到底貴的是不是就是最好的？以下就臺大醫院目前有的自費產檢項目逐一為大家做簡介，讓大家可以就自己經濟能力做出 C/P 值最高的選擇：

### 一、脊髓性肌肉萎縮症 ( spinal muscular atrophy , SMA ) 基因篩檢

脊髓性肌肉萎縮症是一種遺傳性的神經疾病，發病年齡不固定，從出生到成年都有可能發生。每 30 至 50 人便有一個人帶有此基因，在臺灣為僅次於地中海型貧血的第二常見隱性遺傳疾病。它所影響到的是脊髓前角的運動神經元存活基因突變，造成肌肉漸進性的退化，進而影響吞嚥、走路，嚴重者甚至會因呼吸衰竭而死亡。

根據最新的基因檢測技術，可以經由抽血檢查有效篩檢出帶因者。篩檢時間不限，因此未懷孕前或是在任何週數的產檢皆可檢查，若母親有帶因，會再檢查父親是否也帶有此基因，若兩人都確定為帶因者，便會需要取得胎兒檢體來做 DNA 分析 ( 藉由絨毛膜取樣或羊膜穿刺等方式 )。這項檢查一輩子只需做一次，敏感度超過 95% ，是目前相當有效降低此萎縮症患者的篩檢方式。

### 二、X 染色體脆折症 ( Fragile X Syndrome ) 基因檢測

X 染色體脆折症是第二常見會造成智能障礙的性聯遺傳疾病，是 X 染色體的 FMR1

基因 **CGG** 三核苷酸序列異常擴增所導致。性聯遺傳模式比較複雜，舉例來說，母親為帶因者，若下一代是兒子，則他有 **50%** 為患者；若下一代是女兒，則頂多和母親一樣為帶因者；女性若為準突變帶因者，通常不會有臨床症狀，但下一代成為全突變型的機率會依 **CGG** 重複的次數多寡有所不同。

男性患者臨床症狀會有不同程度的智能障礙、發展遲緩或自閉，女性帶因者可能會早發性停經。因此我們會建議有家族史（家族內生過智能障礙或發展遲緩等男生），或是家族女性有 **40** 歲前停經者的女性做檢查。目前是以抽血方式，篩檢準確度大約 **95-98%**；檢查的時間不限，一樣可在未懷孕前就先做此項檢驗。

### 三、第一孕期血糖篩檢（空腹血糖、糖化血色素）及妊娠糖尿病篩檢

雖然在懷孕 **24-28** 週時會喝糖水檢驗妊娠糖尿病，然而血糖控制不穩定，輕者造成巨嬰症、增加剖腹產率，嚴重者可能肩難產、甚至胎死腹中，孕婦也可能因血糖過高會有生命危險。對於有家族糖尿病史或是 **BMI** 較高的孕婦，我們強烈建議做早期血糖的檢驗。至於其他低風險族群，由於臺灣妊娠糖尿病盛行率頗高，約 **7-10%**，因此仍建議在 **24-28** 週時喝糖水驗血糖。

喝糖水的方式有兩種，傳統是用 **50** 克糖水不用額外空腹，不過依據最新糖尿病醫學會建議，孕婦妊娠糖尿病最好還是採用空腹來喝的 **75** 克糖水，並採檢空腹、飯後一小時及兩小時血糖值較為標準。

### 四、維生素 **D** 缺乏檢測

孕期若維生素 **D** 缺乏或不足，會導致鈣質吸收不完全，有可能會導致新生兒骨折或

抽搐；另有一些研究發現，維生素 D 不足與子癲前症、胎兒低體重或早產有相關。因此可以藉由監測母親血液中維生素 D 濃度來判斷是否需額外補充。

## 五、甲狀腺功能篩檢

甲狀腺功能有異常者可能會影響早產或是習慣性流產，因此建議有家族病史或相關病史的孕婦們可以做此篩檢。原本就有甲狀腺亢進或低下的患者，在懷孕時期都有可能變更嚴重，因此定期抽血和藥物控制都是必要的。

## 六、TORCH 感染篩檢

這是針對胎兒先天性感染來做的篩檢，每個英文字首代表不同的病原體，包含弓漿蟲( Toxoplasmosis )、德國麻疹( Rubella Virus )、巨細胞病毒( Cytomegalo Virus )、皰疹病毒 ( HerpesVirus ) 和其他 ( Others ) 等。比較常聽到的就是養貓人士較容易受到弓漿蟲感染，因此在懷疑有相關感染接觸史，或是胎兒超音波出現先天性感染的特徵 ( 如腦部肝臟鈣化點、心臟異常或胎兒生長遲滯等 ) 時建議抽血做篩檢。

## 七、子癲前症篩檢

子癲前症是一個很嚴重的懷孕併發症，孕婦會出現高血壓、肝腎功能異常或是癲癇發作而危及生命，胎兒可能出現生長遲滯甚至胎死腹中。早期只能靠著監測孕婦血壓再給予抗高血壓藥物來做治療，目前研究出在第一孕期即可篩檢出子癲前症高風險族群，將孕婦基本資料、母血生化值、孕婦血壓值和超音波量測的子宮動脈血流阻力合併算出風險，再對高風險族群給予低劑量口服阿斯匹靈，便可有效降低子癲

前症發生率。

## 八、唐氏症篩檢

常聽到高齡產婦比較容易生出唐寶寶，但是就婦產科醫師的觀點而言，建議不論任何年齡的孕婦都應該選擇一種唐氏症篩檢。然而唐氏症篩檢方式又分成很多種，到底要選擇哪項才是最適合自己的呢？以下便一一做介紹：

### 1. 第一孕期唐氏症篩檢

這是俗稱的頸部透明帶檢查，也就是看寶寶脖子後面積水的厚度，但其實這項檢查不單純如此。第一孕期唐氏症篩檢包含孕婦抽血驗生化值，還有胎兒超音波；超音波除了透明帶，還會看鼻骨、胎兒心跳、三尖瓣逆流、靜脈導管血流等，同時也可以初步篩檢出一些嚴重胎兒異常如無腦症、腹壁裂等。檢查的週數侷限在 11 ~ 13+6 週（11 週到 13 週又 6 天期間），針對唐氏症篩檢率約 85-90%，和最新的非侵入性唐氏症篩檢比較相對便宜，臺北市民還有部分補助，年齡未超過 34 歲的孕婦族群會先建議做此項篩檢；若檢查算出風險  $>1/270$ ，則再做進一步侵入性檢查來確定胎兒染色體是否異常。

### 2. 第二孕期唐氏症篩檢

若錯過了第一孕期唐氏症篩檢，也可以在 15 ~ 20 週做單純抽血算機率的第二孕期篩檢。然而單純第二孕期篩檢的準確度相對較低，約七至八成左右；另也有人合併第一孕期和第二孕期抽血值來計算一個綜合的機率，準確度就可達到

九成以上。由於目前提倡早期篩檢的觀念，因此盡量都安排第一孕期唐氏症篩檢，同時也可檢查出胎兒是否有先天重大異常。

### 3. 非侵入性產前胎兒染色體檢測

最近幾年產科最熱門的話題，就是單純抽血對於唐氏症準確度就可以達 99% 的非侵入性產前胎兒染色體檢測。這是利用最新的技術篩檢出胎兒在母血裡面游離的 DNA，進而做分析，懷孕 10 週之後都可以抽血檢驗。然而胎兒游離 DNA 量不大，因此這項檢驗算出的結果仍然是一個機率，低風險不代表一定沒問題，因此無法完全取代傳統侵入性染色體檢驗的結果。不過對於高齡孕婦、不孕症族群或是有習慣性流產的族群，是比較適合的篩檢工具。

### 4. 侵入性染色體檢驗（羊膜穿刺、絨毛膜採樣）

侵入性檢查可取得胎兒檢體，因此是目前唯一可以確定唐氏症的診斷工具。依據檢查週數的不同，早期（10 週以後）可選擇絨毛膜採樣，中期（16 週後）可選擇羊膜穿刺。不過侵入性檢查仍有千分之一至三破水或流產的風險，因此並不是每個孕婦都適合。專家建議年滿 34 歲的孕婦、家族有染色體異常或生產過染色體異常之胎兒者，可考慮做侵入性染色體檢驗以診斷唐氏症或其他染色體異常；而前幾項唐氏症篩檢結果為高風險者，則建議直接做侵入性檢查來確診。

### 5. 基因晶片

傳統染色體檢驗受限於解析度，主要在偵測染色體數目或是大片段構造的異常。針對一些較容易造成發展遲緩、智能障礙或自閉症等的微小片段缺失或一些症候群，由於染色體數量異常的片段太小，必須藉由更精密的基因晶片檢測才有辦法偵測得到。因此對於想要做高解析度檢查、胎兒超音波有異常或是有染色體異常之個人或家族病史的孕婦，在抽羊水或是做絨毛膜採樣的時候，可以考慮同時加做基因晶片檢驗。

## 九、高層次超音波

懷孕 20 ~ 24 週是最適合做胎兒異常的篩檢的週數。高層次指的並不是 3D、4D 超音波或是看寶寶的臉，而是用高解析度的儀器，和經過專業訓練的人員來檢查寶寶的器官。主要針對胎兒的腦部、顏面、頭頸部、心臟、腹部（肝膽腸胃、腎臟、膀胱）、脊椎、四肢等器官，及臍帶、胎盤、羊水量、血流狀況、子宮頸等，做一系列詳細的檢查，這些檢查細項和健保只給付一次的產檢超音波大不相同。另外寶寶的姿勢、孕婦的脂肪層厚度也會影響超音波的視野；胎兒在肚子裡是一直持續發育生長的，因此在這個階段檢查沒有問題，不保證長大之後一定是正常的。像是侏儒症、十二指腸阻塞、某些先天性心臟病等等，有的都要等到第二孕期尾巴甚至第三孕期才有辦法被發現。

那到底哪些項目是一定要做的？目前沒有標準的建議。不過大家的共識是唐氏症篩檢和妊娠糖尿病篩檢一定要做，20 ~ 24 週的胎兒異常篩檢如果不要自費做高層次，也建議安排健保超音波。至於其他項目就依個人經濟狀況、病史等，再跟自己的產

檢醫師做討論。

婦產部主治醫師 康巧鈺

NTUHF