

医生，我的胎儿是否正  
常？

到诊所来求诊的初期孕妇，最常问的问题是：“医生，我的胎儿是否正常？”

这个问题的确不好回答，因为每个人对“正常”的定义不同，特别是那些难以测量的特征，更是不容易判断。一般通情达理的病人也会同意这一点。

从医生的角度，胎儿是否正常可以从两方面测量：

- ①染色体是否正常
- ②身体结构是否正常

今天我先与读者讨论有关染色体的医学问题。第二个问题我下次再讨论。

染色体是所有生物细胞具有遗传信息的物质。它决定我们的外形、肤色、高矮、性格等特征。这个发现只不过100多年前的事。各种生物的染色体都有一定的数目、形状和大小。

胎儿的染色体不正常，容易造成流产、畸形、死胎。目前已知的染色体疾病有300多种，大多数会造成发育迟缓、智力低下或性功能发育不正常等各种先天的缺陷。不正常的要孩可能会给家庭和社会带来沉重的精神和经济负担。除非个别孕妇选择不在于胎儿是否有染色体疾病，大多数的孕妇会选择产前就要检验。

综合许多国家的资料，大约有15%的孕妇会流产，其中一半的原因是由染色体异常所造成。越早发生的流产，染色体异常所导致的因素更是常见。

## 染色体检查

最常见的染色体疾病是唐氏综合征，发病率为800个孕妇中会有一个。母亲怀孕的年龄是重要的因素。很笼统的估计发生率如下：母龄20岁后为1：2000，30岁后1：1000，35岁后为1：300，40岁后为1：100，45岁后升至1：50。

它的病因主要是染色体畸变，发病机制则不明，可能是体内外各种因素影响而发生染色体断裂和重新连接而造成。一般上有下列的可能性：

- **母龄效应**：随着母亲年龄的增长，卵子可能容易发生衰老变化。
- **物理因素**：我们所处的环境有天然辐射及人工辐射。
- **化学因素**：各种化学物质，可以通过饮食、呼吸和皮肤接触而进入人体。
- **生物因素**：病毒可以造成染色体受到破坏。

## 名医亲笔

连亮恩医生  
妇产专科医生  
伊丽莎白医药中心



- **遗传因素**：有些疾病显示染色体畸变与遗传有关。
- **自身免疫性疾病**：科学家发现一些疾病的自身免疫抗体与家族性染色体异常之间有密切的关联。

大家都知道染色体的检查的重要性。传统的做法是高侵入性的绒毛穿刺取样（11周至14周）或者羊膜穿刺术取样（14周以上）。这个方法有造成流产的风险。

过去有非侵入性胎儿筛选唐氏症的方法，利用母体血清指标来检查，但是往往出现伪阳性或伪阴性的错误，还是不理想。

近年来科学的进步，从母血中微量的游离基因定序技术（cell free DNA test），测量胎儿染色体异常的状况，可以达到99%以上的精准度。这是非常安全的检测方式，并不会造成流产与羊膜腔感染的危险，也提高孕妇愿意接受产前染色体检查的意愿。费用稍微高了些，但是许多孕妇已经接受这是产前必要的检查项目。