

# 母子均安

1次抽血 3份報告

X染色體脆折症  
脊髓性肌肉萎縮症  
子癲前症風險評估

## X染色體脆折症

(Fragile X Syndrome, FXS)

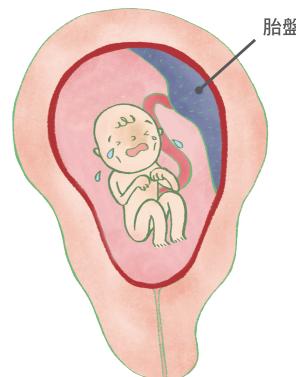
- 僅次於唐氏症，為造成智能障礙的第二大主因
- 智能障礙(IQ40)、發育遲緩、社交與情緒障礙
- 外觀異常，如窄臉、大頭、大耳、扁平足、巨睾
- 帶因者極可能發生晚發型運動失調症或40歲前出現卵巢機能不全症的風險



## 子癲前症

(Preeclampsia Risk Screening, PES)

- 子癲前症發生率約為2-8%，高於生下唐氏兒
- 根據衛福部統計，子癲前症為造成台灣孕產婦死亡的三大原因之一
- 子癲前症會導致早產、妊娠高血壓、胎盤剝離、產婦腦中風等
- 早發型子癲前症會使胎兒生長遲滯、發育不良、嚴重可能導致死胎



# 美國婦產科醫學會建議帶因篩檢對象

## X染色體脆折症(FXS)

- 有FXS家族史的女性
- 有疑似因FXS引起之智能障礙家族史的女性
- 不明原因卵巢功能不全或失調、卵巢早衰
- 40歲前促濾泡激素(FSH)濃度過高的女性
- 想了解自己是否為帶因者的女性

## 脊髓性肌肉萎縮症(SMA)

- 有SMA家族史者
- 懷疑罹患SMA者
- 不論何種族，所有懷孕中或是計畫懷孕者



## COMMITTEE OPINION

### 國際最新資訊 NEWS

美國密蘇里州法案通過，所有新生兒都需要接受SMA篩檢

資料來源：<https://cureSMA.org>

## 子癲前症風險評估

- 擔心罹患子癲前症者
- 初次懷孕的女性
- 體重或BMI較高者
- 經人工生殖技術懷孕者
- 雙方家庭有家族病史或曾患子癲前症者
- 有高血壓、糖尿病、腎病或自體免疫疾病之孕婦

### 第一孕期子癲前症

檢出率高達8成以上！

- |                  |   |
|------------------|---|
| 可<br>以<br>篩<br>檢 | <ul style="list-style-type: none"><li>✓ 早發型子癲前症風險</li><li>✓ 胎兒生長遲滯風險</li><li>✓ 發生早產風險</li></ul> |
|------------------|---|

文獻出處：Prenat Diagn.2011 Jan;31(1):66-74.

週  
數

11

抽血

12

13

14

15

檢測時間：11~13<sup>+6</sup>週

領取報告

報告：10個工作天

將篩檢提早至產前，降低產後不必要的風險與負擔