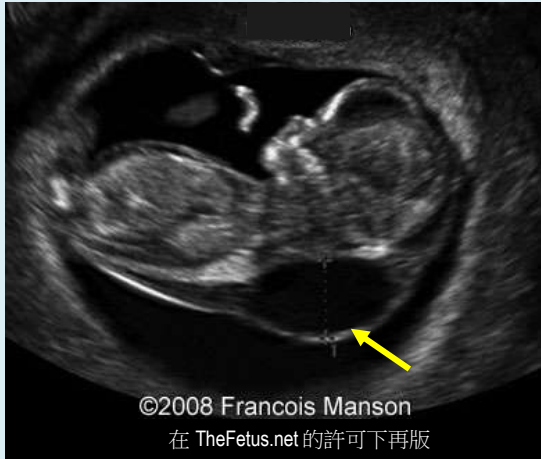


產前超音波檢查發現 什麼是囊狀水瘤？

囊狀水瘤即位於發育中胎兒頸後的面積較大的液體填充區域。這一超音波檢查發現在每 100 孕例中不足 1 例。其基本能夠在孕期的第 20 週之前檢測出。



囊狀水瘤是如何產生的？

囊狀水瘤是由於胎兒的淋巴系統未以正常方式發育而產生的。這導致液體在位於頸後的兩個淋巴囊中堆積，有時也會在身體的其他部位上形成。

什麼是淋巴系統？

淋巴是一種無色液體，構成血液的一部分。這一液體自然地從血液中流出並進入身體細胞。淋巴系統幫助液體回流至血液中。

淋巴系統是如何發育的？

胎兒頸部背後有兩個淋巴囊，它們在孕婦最後一次經期後約 7 至 8 週時形成。這兩個淋巴囊收集來自發育中胎兒身體中的淋巴液。淋巴囊最終與血管相連，這樣淋巴液才能夠回流至血液中。如果這一連接未在正常的時期建立，則液體便開始在淋巴囊中堆積，從而形成囊狀水瘤。淋巴液亦會在發育中胎兒身體的其他部位上堆積。這稱為水腫。

囊狀水瘤是否會對胎兒造成問題？

囊狀水瘤通常是發育中胎兒存在問題的一個徵兆。這項超音波檢查發現可以得出胎兒可能存在數種不同的疾病，包括：

染色體疾病：產生囊狀水瘤的胎兒中約有一半患有染色體疾病。見於這項發現的最常見的染色體疾病包括特納綜合征、唐氏綜合征、三染色體 18 症。

染色體是位於身體細胞中的基因資訊包。正常情況下，每個細胞中有一組 46 條染色體。多餘或缺失的染色體材料幾乎必然會導致智力殘障和身體上差異。染色體疾病可能相對輕微，也可能非常嚴重。

先天缺陷：產生囊狀水瘤的胎兒還很可能在其他身體部位存在先天缺陷。心臟缺陷是最常發現的先天缺陷類型，但是許多不同類型的先天缺陷亦存在病例。

遺傳綜合征：有許多不同的遺傳綜合征可能導致胎兒產生囊狀水瘤。這些症狀大部分較為罕見，且在胎兒出生前通常難以進行診斷。

胎兒丟失（流產/死胎/死產）：如果淋巴系統和血管之間的連結未能在某個時刻建立起來，發育中胎兒身上極端的液體堆積（水腫）可能會導致妊娠丟失。

是否需要進行更多檢查？

發現囊狀水瘤時，將向孕婦提供更多檢查，以進一步瞭解妊娠情況。

可能向孕婦提供這些檢查中的一種或多種：

染色體檢查

- **產前診斷檢查** - CVS 或羊膜穿刺術皆直接檢查來自妊娠的染色體。這些檢查能夠得出胎兒身上的染色體疾病的最完整資訊。這些程序可能涉及非常小的流產風險（500 例中 1 例或更少）。
- **無細胞 DNA 篩檢** - 對孕婦進行的驗血檢查，能夠鑒別出更可能產生常見染色體疾病的妊娠。這項檢查有時也稱為非侵入式產前檢查或 NIPT。若篩檢測試顯示有較高的染色體疾病幾率，則仍需要進行診斷檢查以確切查明。篩檢測試會遺漏一些囊狀水瘤的成因，而診斷檢查則可以查出。

超音波

- **2 級超音波** - 可進行 2 級（精細）超音波對胎兒進行仔細觀察。超音波可以發現一些身體上的先天缺陷；但是，許多先天缺陷在懷孕期間難以被發現。
- **胎兒心臟超音波** - 如果擔憂胎兒可能存在心臟缺陷，可安排進行檢查胎兒心臟的特殊超音波檢查。
- **跟進超音波** - 醫生可能會推薦進行跟進超音波檢查，以觀察液體堆積量的變化。妊娠中極端的液體堆積可能會對發育中的胎兒和孕婦都造成健康問題。

囊狀水瘤是否會自行消失？

有時囊狀水瘤會自行消失（溶解）。囊狀水瘤若體積較小且在妊娠期第 14 週之前被發現，則其更為可能自行消失。

囊狀水瘤消失後，發育中胎兒生存的幾率將會提高。但是，即便囊狀水瘤消失，也不代表就能夠消除關於染色體疾病、先天缺陷或是基因綜合症的顧慮。即使發育中的胎兒患有唐氏綜合症、特納綜合症或其他疾病，囊狀水瘤也有可能自行消失。

如果所有的跟進檢查結果都是好的呢？

胎兒在被查出囊狀水腫後也能夠健康地出生。在這些病例中，染色體研究是正常的，超音波檢查未發現其他先天缺陷，且囊狀水腫已消失。但是，由於囊狀水瘤形成的原因各不相同，孕期內的正常跟進檢查無法保證胎兒在出生時會是健康的。

哪裡可以取得詳細資訊？

如果您對於這一超音波檢查發現有任何其他疑問，您可以與您的醫生、護士、助產士或是遺傳學顧問溝通。

Kaiser 遺傳學部門

網站：<http://genetics.kp.org/>

Fresno	(559) 324-5330
Modesto	(916) 614-4075
Oakland	(510) 752-6298
Sacramento	(916) 614-4075
San Francisco	(415) 833-2998
San Jose	(408) 972-3300