

# 產前唐氏症篩檢選擇多 準媽媽可多比較

文／婦產部產科 衛教護理師 洪靜琦

小惠（化名）是28歲的初產婦，懷孕39週時生產，正當全家沈浸在喜悅中，護理人員通知小惠及家屬馬上到嬰兒室。

醫師：「妳的寶寶外觀看起來，眼距比較寬，鼻子塌塌的，手紋又有斷掌，我們懷疑他可能有唐氏症，建議幫寶寶抽血做染色體檢查。」

小惠聽到這個晴天霹靂的消息，啜泣著問：「怎麼會呢？我懷孕的時候有做唐氏症篩檢，醫生都說正常的啊！」

1個星期後，染色體檢查報告出來，寶寶的第21對染色體多1條，確診為唐氏症患者。

## 年輕孕婦做母血唐氏症篩檢的迷思

看了以上案例，你是否會想在產前檢查時，婦產科醫師可能誤診？其實婦產科醫師並無疏失，因為34歲以下孕婦，產前接受母血唐氏症篩檢，其偵測率大約只有8成。也就是說，當母血唐氏症篩檢的風險值大於1/270，即為高風險群，建議進一步抽羊水做胎兒染色體檢查；小於1/270為低風險群，則不建議抽羊水；依照這樣的篩檢模式，只能偵測出8成的唐氏症胎兒。

小惠產前的母血唐氏症篩檢結果，雖為低風險群（低風險群並不代表正常，醫師口中的低風險，常被民眾誤認為正常），不幸的是，她剛好就是無法偵測到的那2成漏網之魚。正因如此，80%的唐氏症患者是由34歲以下非高齡產婦所產下，而34歲以上的高齡產婦大多會依照醫師建議，進行羊膜穿刺術抽取羊水做胎兒染色體分析，生下唐氏兒的機率自然降低許多。

## 權衡利弊之後的唐氏症篩檢通用模式

或許有人會質疑，既然產前母血唐氏症篩檢的偵測率只有8成，為什麼不建議所有懷孕婦女都抽羊水進行胎兒染色體分析，那就不會有所謂的漏網之魚了啊！然而全世界的婦產科醫師都不會這麼做，因為羊膜穿刺術為侵入性檢查，每1000個接受羊膜穿刺術的孕婦，有2-3人會因感染或破水造成流產。

相對的，如果產前不做任何唐氏症相關檢查，大約每800個新生兒會有1個唐氏症患者，以抽羊水造成流產的風險與不做唐氏症篩檢生出唐氏兒的風險相比，權衡利害得失之後，大多數先進國家還是採取目前的唐氏

症篩檢模式，也就是建議高齡產婦做羊膜穿刺檢查，非高齡產婦則先接受唐氏症篩檢，若篩檢為高風險群再進行羊膜穿刺檢查。

只不過，每個國家對高齡產婦的定義未必相同，例如台灣是懷孕時滿34歲就算高齡產婦，但在胎兒頸部透明帶超音波檢查發達的英國，高齡產婦的界線則是40歲以上。

### 偵測率極高的產前胎兒染色體檢測法

也許你又會想有沒有一種產前唐氏症檢查，既沒有流產的風險，又可以很準確地篩檢出唐氏症胎兒？這是醫學上一直努力發展的目標，如今已經成真，也就是以下要介紹的「非侵入性產前胎兒染色體檢測」（Non-Invasive Prenatal Screening, NIPS）。這種檢測是基於母胎血液相通交流的原理，由於孕婦血液中混有胎兒游離的DNA，在懷孕10週後只要抽取孕婦10c.c血液，於血漿中萃取胎兒DNA，透過「次世代基因定序法」，進行生物資訊分析，然後計算胎兒染色體劑量，檢測胎兒染色體有無多1條或少1條。

「非侵入性產前胎兒染色體檢測」可準確偵測出常見的胎兒染色體問題。醫學研究已證實，這個檢查對於第21對染色體多1條的唐氏症，偵測率可達99%，另外還有第18對染色體多1條的愛德華氏症偵測率為98%，第13對染色體多1條的巴陶氏症偵測率為86%，此3種疾病為臨床上最常見的胎兒染色體異常。

既然出現了這麼準確又沒有風險的夢幻式產前唐氏症檢測，是否可以全面取代只有8成偵測率的傳統母血唐氏症篩檢？答案目前



唐氏症篩檢如何選擇，可多參考專業建議。（洪靜琦提供）

是否定的，因為「非侵入性產前胎兒染色體檢測」費用昂貴，約為傳統母血唐氏症血清篩檢的10倍，故仍無法普及化，也許要等將來檢測成本降低，才有可能全面取代產前母血唐氏症血清篩檢。

### 非侵入性胎兒染色體檢測VS.羊膜穿刺

那麼「非侵入性產前胎兒染色體檢測」是否可能取代會造成流產風險的羊膜穿刺檢查呢？它和抽羊水又有什麼不一樣？

- **羊膜穿刺檢查：**抽取20c.c胎兒羊水，在實驗室中培養胎兒細胞到一定數量後，以顯微鏡觀察胎兒染色體數目有無異常，並可看出染色體是否有大片段的缺失，或者這段染色體與那段染色體有無互相調換位置（轉位）的問題。
- **非侵入性產前胎兒染色體檢測：**利用生物資訊分析計算胎兒染色體劑量，所以只能偵測到胎兒染色體數目有無異常。

雖然以羊膜穿刺術檢查胎兒染色體可以看到比較多的問題，可是顯微鏡的解析度畢竟有限，只能看到大片段的染色體缺失，如

果染色體有微小片段缺失，以傳統顯微鏡5Mb的解析度，還是無法偵測出來，這時就可以利用羊水染色體基因晶片（Array-CGH）來檢查。

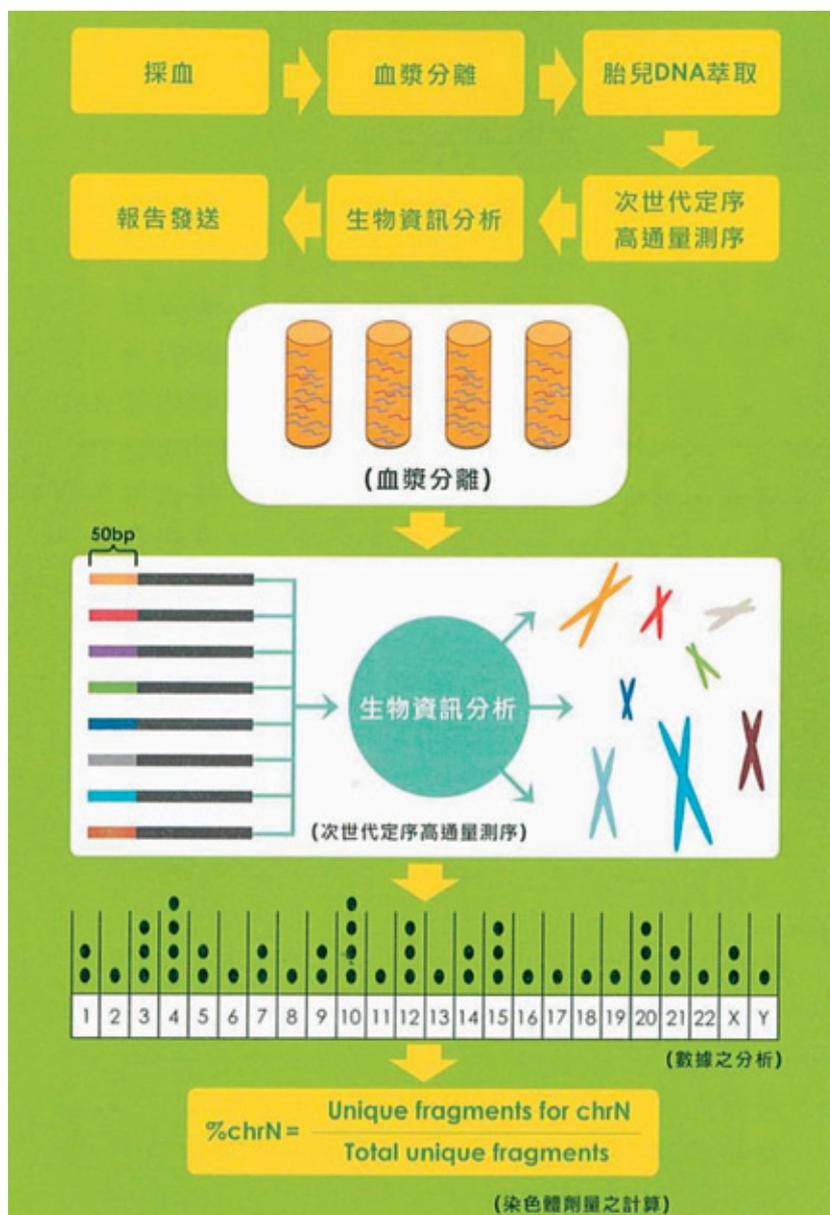
染色體是基因的載體，人體的23對染色體上承載著3萬個到4萬個基因，染色體有微小片段的缺失，就可能造成發育或發展的異常，至於是何種異常，要看缺失的片段中涵蓋哪些基因而定。羊水染色體基因晶片檢查的解析度為0.1MB，可以幫助我們在產前發現胎兒染色體微小片段缺失或增加的問題。目前已知因染色體微小片段缺失導致的疾病約有一百多種，但發生率都低於1/10000，屬於罕見疾病。

### 請詳閱唐氏症篩檢說明單！

看了以上琳瑯滿目的介紹，準媽媽們是否覺得好像進餐廳點餐，不知該單點便宜實惠的第1孕期唐氏症篩檢？還是要點豐盛有料的抽羊水加做

染色體基因晶片檢查？現在的產前唐氏症篩檢的確已走到這樣的境地，在懷孕初期領到孕婦手冊後，醫療院所就會發給孕婦一張唐氏症檢查「菜單」，詳列各種唐氏症相關檢查及優缺點比較，醫療人員提供相關諮詢後，要接受哪種檢查還是要由孕婦決定。產前遺傳諮詢一向秉持的是「非指示原則」，因為不管胎兒健康與否，要負責他一輩子的還是父母。

人體的基因何其奧妙，只要出了一丁點差錯，就可能造成各種問題。看多了產前產後異常寶寶的案例，常常覺得我能生下3個聰明可愛的小孩，真是幸運啊！🙏



非侵入性產前胎兒染色體檢測法 (圖片來源：慧智臨床基因醫學實驗室)