

臺安醫院醫病共享決策輔助分析-如何選擇唐氏症的篩檢

適用性：(可複選)

- 你的年齡已滿 20 歲或是 20 歲以上，並已確定有懷孕
- 你的年齡未滿 20 歲，並已確定有懷孕(由監護人共同決策)
- 你的醫師告訴你是屬於高齡孕婦 (>34 歲)
- 家族有先天遺傳性疾病
- 曾經生下先天異常的胎兒

疾病介紹：

唐氏症是最常見的染色體異常症，其發生率大約 1/800-1/1800，亦即每 800 到 1800 名新生兒就有一位唐氏症兒。正常的染色體一個來自於爸爸，一個來自於媽媽，所有染色體都是成雙成對，但是如果其中有多出一個染色體，也就是同時有三個時，就會造成先天智障或多重疾病，而唐氏症就是指人類染色體第 21 對多了一個。

唐氏症是一種徵候群，唐氏症徵候群舊稱蒙古症或是蒙古癡呆症，大部份罹患唐氏症徵候群的人，長相如同出自同一家族，其生長發育、併發之疾病、智力和壽命均有很多相似之處，如智能不足、器官異常、腸胃道疾病等。

生出唐氏症寶寶的原因絕大部分為非遺傳性（與產生卵子時染色體分裂異常有關），約占了 95%，而大約只有 4~5% 和家族史有關。所以，家族無唐氏症胎兒並不代表不會生出唐氏症胎兒。

生下唐氏兒的機會是會隨著懷孕年齡的增加而提高，現代社會晚婚比率愈來愈高，更應重視此問題。根據研究統計，25 歲孕婦生出唐氏兒的機率为 1350 分之一，30 歲為 900 分之一，35 歲增加到 365 分之一，到 45 歲時，生下唐氏兒的機會就高達 25 分之一。雖然如此，但因年輕產婦佔所有生產數仍較多所以仍有高比率的唐氏症寶寶出生在年輕孕婦的族群，所以不管任何年紀，對於唐氏症的篩檢都是一項非常重要的課題。

檢測方式介紹：

1. 早期唐氏症篩檢(抽血+頸部透明帶):

在第一孕期，懷孕 11-13⁺⁶ 週時進行此項檢查，藉由經過訓練合格的檢查者操作超音波檢查，檢查頸部透明帶及其他指標，配合抽血，最後經由電腦軟體計算得出唐氏症風險。現在各國趨勢均是將唐氏症篩檢提早至第一孕期，除了可以提早獲得診斷，並可得到較高的正確診斷率(約 85%)，減少偽陰性所帶來羊膜穿刺的風險。

2. 中期唐氏症篩檢(母血四指標):

孕婦可於妊娠第 15-20 週抽血，然後運用兩項或四項生物指標透過電腦精密地計算出每一位孕婦懷有唐氏兒之危險機率为。若篩檢結果孕婦懷有唐氏兒的危險機率高於 1/270，則建議孕婦進一步接受羊膜穿刺術以確定胎兒是否患有唐氏症。母血檢查是一種篩檢，必須配合其他的產前檢查技術，如超音波、羊膜穿刺術才能確定胎兒是否患有神經管缺損或唐氏症等疾病。據國外之經驗，經由母血篩檢可以篩檢出約 83% 之唐氏症(四指標)，及 90% 以上之神經管缺損。

3. 非侵入性母血胎兒染色體檢查:

懷孕十週後，經抽血從母血的血漿內分離出小片段游離 DNA，再進一步利用次世代基因序列分析的技術，確實可以藉由極高之敏感度(99.5%)與精確度，來進行染色體非整倍體分析。但此項檢查最終仍須靠羊膜穿刺做最後的診斷。

4. 羊膜穿刺檢查:

可以作為檢查胎兒的染色體是否異常的診斷性檢查。宜在懷孕 16 週以後做檢查(優生保健目的之最理想的染色體檢查時間為 16-18 週，其他檢查時間由醫師診斷)。建議高齡產婦(34 歲以上)、超音波檢查重大異常、母血唐氏症篩檢結果為高危險群、曾生育先天異常胎兒及有家族史的孕婦，可以做這項檢查。檢查時間於懷孕 16-18 週(最晚不要超過 20 週)，在超音波的定位及監視下，經羊膜穿刺抽取少量(約 20cc)的羊水檢查胎兒染色體是否正常。若有罕見的基因疾病，可同時作基因的檢測。

臺安醫院醫病共享決策輔助分析-如何選擇唐氏症的篩檢

你想要選擇的方式是：

- 早期唐氏症篩檢(抽血+頸部透明帶)
- 中期唐氏症篩檢(母血四指標)
- 非侵入性母血胎兒染色體檢查
- 羊膜穿刺檢查
- 需與醫師再做討論

請透過以下四個步驟來幫助你做決定

步驟一、比較每一項選擇的優點、偵測率、風險、副作用(併發率)、費用、替代方案

1. 早期唐氏症篩檢(抽血+頸部透明帶):

優點：能早期篩檢執行，單一測試可知結果，能同時分析其他的併發症。

偵測率：85-87 %。

缺點：非檢測率最高的篩檢，需要特定的時間 (懷孕 11-13⁺⁶ 週)檢查以及會測量頸部透明帶的超音波操作者才能進行。

費用：2700 元。

替代方案：其他篩檢方式。

2. 中期唐氏症篩檢(母血四指標):

優點：單一測試可知結果，不需要超音波訓練，能同時篩檢神經管缺損及其他併發症。

偵測率：81-83 %; 有的篩檢策略會把早期及中期唐氏症篩檢一起執行，也能提高篩檢率至 90% 以上。

缺點：非檢測率最高的篩檢，需要特定的時間 (懷孕 15-20 週)。

費用：2200 元。

替代方案：其他篩檢方式。

3. 非侵入性母血胎兒染色體檢查:

優點：高篩檢準確率，沒有懷孕週數的限制(10 週後皆可)。

偵測率：99.5 %。

缺點：陽性偵測率及陰性偵測率的數據不夠清楚，於特定染色體的檢測有較高準確率，但最後診斷仍以羊膜穿刺為主。

費用：15000- 35000元。(隨選擇抽血項目不同而價格有所不同)

替代方案：其他篩檢方式。

4. 羊膜穿刺:

優點：最高準確率，能同時做基因的檢測。

偵測率：近 100%，為唐氏症確診的診斷工具。

缺點：約有百分之二的婦女抽完後會有出血、早期破水、刺激子宮收縮等症狀；只有少於千分之五以下的婦女，會因羊膜穿刺導致流產；至於發生子宮內感染的機會則少於千分之一。

費用：約10000 元 (政府對高齡孕婦有補助 5000元)。

替代方案：無

臺安醫院醫病共享決策輔助分析-如何選擇唐氏症的篩檢

唐氏症篩檢方式							
	檢測項目	檢測原理	檢測時間	檢測率	額外檢查項目	優點	缺點
侵入式唐氏症篩檢	絨毛採樣 ²	胎兒細胞染色體檢查	10週以上	>99.5%	◆全部23對染色體數目 ◆染色體微片段缺失(需配合晶片)	◆檢測率高 ◆檢測週數早	◆侵入性高 ◆1/100~1/500流產機率 ◆採檢難度高
	羊膜穿刺 ³	胎兒細胞染色體檢查	16週以上	>99.5%	◆全部23對染色體數目 ◆染色體微片段缺失(需配合晶片)	◆檢測率高 ◆雙胞胎可個別檢測	◆侵入性檢查, 1/1000流產率, 並有感染等風險 ◆檢查週數晚
非侵入性唐氏症篩檢	一孕期唐氏症篩檢	• PAPP-A • free β-hCG • 頸部透明帶	11~13 ⁴ 週	82-87% ¹	◆愛德華氏症 ◆巴陶氏症	◆檢測週數早	◆需配合超音波檢查
	二孕期唐氏症篩檢	• Free β-hCG • AFP • uE3 • inhibin A	15~20週	83% ¹	◆愛德華氏症 ◆神經管缺陷	◆需超音波檢查, 降低誤差	◆檢查時間最晚
	非侵入性產前染色體篩檢 NIPS/NIPT	胎兒游離DNA配合次世代定序晶片 ^{4,5,6}	10週以上 ^{4,5,6}	>99.5% ^{4,5,6}	◆全部23對染色體數目 ⁵ ◆染色體微片段缺失 ⁷	◆檢測率高 ◆雙胞胎可檢測 ^{5,6} ◆檢測週數早 ◆安全性高	◆檢測費用較高 ◆檢測技術成熟度不同而有優劣, 需慎選廠商 ⁴

1. Obstet Gynecol. 2007 Jan;109(1):217-27.
2. NHS. Amniocentesis is a diagnostic test carried out during pregnancy. 2014
3. NHS. Chorionic villus sampling (CVS) is a test you may be offered during pregnancy. 2015
4. Obstet Gynecol. 2012 Dec;120(6):1532-4
5. N Engl J Med 2014; 370:799-808
6. N Engl J Med 2015; 372:1589-1597
7. Am J Hum Genet. 2013 7;92(2):167-76

步驟二、選擇唐氏症篩檢方式會在意的因素是什麼?以及在意的程度。
(請圈選下列考量因素, 0分代表對你不重要, 5分代表對你非常重要)

考量因素	不important → 在意程度 → 非常重要					
	0	1	2	3	4	5
害怕疼痛(註一)	0	1	2	3	4	5
經濟考量(註二)	0	1	2	3	4	5
就醫方便性(註三)	0	1	2	3	4	5
擔心併發症(破水或早產的風險)(註四)	0	1	2	3	4	5

註一: 除了羊膜穿刺是經由腹部穿刺以外, 其他篩檢方式都是透過抽孕婦的周邊血。

註二: 原則上費用由高至低分別是: NIPT+部分微片段缺失症候群篩檢>羊膜穿刺傳統染色體分析+基因晶片>NIPT>羊膜穿刺傳統染色體分析>第一孕期唐氏症篩檢>第二孕期四指標唐氏症篩檢。

註三: 本院目前有提供第一孕期唐氏症篩檢、第二孕期四指標唐氏症篩檢、非侵入性母血胎兒染色體檢查及羊膜穿刺, 可洽詢您的產檢醫生。

註四: 除了侵入性的羊膜穿刺可能會有 3/1000~1/1000 破水或流產的風險以外, 其他篩檢方式都是透過抽孕婦的周邊血, 所以不會提高流產的風險。

註五: 檢查的準確性: 羊膜穿刺>NIPT>第一孕期唐氏症篩檢>第二孕期四指標唐氏症篩檢。

NIPT=非侵入性產前染色體檢測 (Non-Invasive Prenatal Testing, 簡稱 NIPT)

(圈選完成後, 想想以上的哪一種方式具有你最在意的因素)。

臺安醫院醫病共享決策輔助分析-如何選擇唐氏症的篩檢

步驟三、你對檢測方式的認知有多少？

1. 做唐氏症篩檢後，一定不會生下唐氏症兒。 對 不對
2. 唐氏症篩檢機率高，一定會生下唐氏症兒。 對 不對
3. 做羊膜穿刺，沒有任何的風險，適合所有的孕婦做。 對 不對

步驟四、你現在確認好治療方式了嗎？

我已經確認好想要的治療方式，我決定選擇：（下列擇一）

我將選擇早期唐氏症篩檢(抽血+頸部透明帶)

我將選擇中期唐氏症篩檢(母血四指標)

我將選擇檢查非侵入性母血胎兒染色體檢查

我將選擇羊膜穿刺檢查

此次我不選擇檢查，原因：_____

我想要再與我的主治醫師討論我的決定。

我想要再與其他人（包含配偶、家人、朋友或第二意見提供者...）討論我的決定。

對於以上治療方式，我想要再瞭解更多，我的問題有：

產婦/家屬簽名欄: _____

主治醫師簽名欄: _____

日期: _____ 年 _____ 月 _____ 日

完成以上評估後，您可以攜帶此份結果與您的主治醫師討論。

參考文獻

1. Prenatal screening: the example of Down's syndrome screening. Rev Med Brux 2015; 36: 207-11.
2. A Priori Attitudes Predict Amniocentesis Uptake in Women of Advanced Maternal Age: A Pilot Study. J Health Commun. 2015; 20: 1107-13.
3. The assessment of combined first trimester screening in women of advanced maternal age in an Asian cohort. Singapore Med J. 2015; 56: 47-52.
4. Distribution of maternal age and birth order groups in cases with unclassified multiple congenital abnormalities according to the number of component abnormalities: a national population-based case-control study. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2015; 103: 67-75.
5. Factors that affect the decision to undergo amniocentesis in women with normal Down syndrome screening results: it is all about the age. Health Expect. 2015; 18: 2306-17.
6. ACOG Practice Bulletin No. 163: Screening for Fetal Aneuploidy.
7. Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for fetal aneuploidies: updated meta-analysis. Ultrasound Obstet Gynecol 2015; 45: 249 - 266
8. Screening for fetal aneuploidy. Seminars in Perinatology. 40 (2016)35 - 43