

第一孕期唐氏症篩檢

Q: 何謂唐氏症？

A: 唐氏症是人類第 21 對染色體異常多了一個的常見疾病，造成患者先天性智障與多重先天性疾病與缺陷，包括：智能不足、先天性心臟病、腸胃道異常、或其它器官異常等。新生兒發生率約 600-800 分之一。視其弱智的程度不同，患者或可從事簡單的工作，但一般多需要家人長期照顧，其缺陷將造成個人、家庭、及社會沉重的負擔。

Q: 導致唐氏症染色體異常的原因？

A: 每對正常之夫妻，都可能生下唐氏症與任何染色體異常胎兒。人類此疾病大多屬於當受精卵開始分裂時，細胞中染色體數目不均衡分配結果造成。唐氏症發生機率會隨著母親年齡的增高而增加，因此高齡產婦比較容易懷有唐氏症兒。其發生機率如下表：

Q: 什麼人需要做唐氏症篩檢？

A: 所有的孕婦皆建議作此項篩檢，雖然高齡懷有唐氏症兒機率比較高，而且台灣目前醫學的政策對於高齡孕婦皆建議實施羊膜穿刺術。但大多數婦女都於 35 歲前完成生育，因此有近 80%異常之胎兒是由低於 35 歲的年輕孕婦所生。

Q: 第一孕期唐氏症篩檢，能提供孕婦哪些訊息？

A: 第一孕期唐氏症篩檢，並非是診斷檢查，它不能告訴您胎兒是唐氏症或三染色體 18 與 13 之異常，而是一種篩檢提供您懷孕中的胎兒唐氏症或三染色體 18 與 13 異常等之機率。此機率之估算是以下列三種標準：您的年齡、超音波測量胎兒頸部透明帶、檢驗您血清標誌物。篩檢機率的估算結果，將得知您懷孕中的胎兒是染色體異常的高危險群或是低危險者。

Q: 何時需要實施第一孕期唐氏症篩檢檢查？

A: 因為此項篩檢必須於懷孕 11-13+6 週施行，醫師將以您前次月經來臨的第一天，或是以超音波檢查評估，以確定妊娠中胎兒週數的大小之後，再與您預約檢查時間。

Q: 第一孕期唐氏症篩檢是如何檢查？

A: 此項篩檢包括：母血血清檢驗及超音波檢查。超音波檢查測量胎兒後頸部組織與皮膚之空隙厚度，稱之為後頸部透明帶（此項檢查須至少 15-20 分鐘）。抽取孕母血液檢驗分析兩種生化血清項目，包括母血清游離型乙型人類絨毛性腺激素（Free β -hCG）及妊娠相關血漿蛋白-A（PAPP-A）。某些孕婦其胎兒是唐氏症或三染色體 18 與 13 之異常，其超音波測量之胎兒後頸部透明帶將增厚，孕母兩種生化血清值將高於或低於平均值。我們將組合您的年齡、測量胎兒頸部透明帶、檢驗您血清標誌物等三項數據，以電腦公式計算您懷孕中的胎兒是唐氏症或三染色體 18 與 13 之風險機率值。

Q: 第一孕期唐氏症篩檢有何危險性？

A: 第一孕期唐氏症篩檢是一種非侵襲性之檢查，是施行母血檢驗及超音波檢查，而不是利用一支長針穿刺抽取羊水液之羊膜穿刺術，因此非常安全。

Q: 第一孕期唐氏症篩檢的結果如何詮釋？

A: 第一孕期唐氏症篩檢的風險機率值低於 1/270，稱之為陰性結果（表示低風險群），大約 95%的孕婦是屬於低風險群。此項檢查因屬於篩檢，所以並不保證您的胎兒沒有唐氏症或三染色體 18 與 13 異常，也就是說低風險群仍然會有唐氏症的機會。如果篩檢的風險機率值高於 1/270，稱之為陽性結果（表示高風險群），並不意味您的胎兒有問題，相反的大部分仍然是正常的胎兒；這是因為篩檢有 5%的假陽性結果存在；唯有進一步診斷性檢查（絨毛取樣術或羊膜穿刺術）才能確定異常與否。

Q: 第一孕期唐氏症篩檢的準確率如何？

A: 第一孕期唐氏症篩檢偵測率大約 85-89%的唐氏症或三染色體 18 與 13 異常。如果僅採用超音波檢查胎兒後頸部透明帶厚度，而沒有檢驗分析母血游離型乙型人類絨毛性腺激素 (Free β -hCG) 及妊娠相關血漿蛋白-A (PAPP-A) 其偵測率大約 72-78%。

Q: 是否仍然需要做第二孕期唐氏症篩檢檢查？

A: 目前台灣實施之第二孕期(懷孕 16-20 週)母血清唐氏症篩檢為抽取孕母血液檢驗分析兩種生化血清項目，包括母血乙型人類絨毛性腺激素 (β -hCG) 及胎兒甲型蛋白 (AFP)。再將您的年齡，加上此血清檢驗值，輸入電腦程式計算胎兒唐氏症風險值。若胎兒甲型蛋白 (AFP) 升高，代表胎兒有神經管缺損、腸胃道缺陷之問題，它是第一孕期唐氏症篩檢無法正確篩檢得知的。因此建議懷孕 16-20 週，檢驗胎兒甲型蛋白，評估上述之風險性。至於第一孕期與第二孕期不同之唐氏症篩檢方式，各計算出來懷有唐氏症兒的風險值不必然有關連。

Q: 如果第一孕期唐氏症篩檢為陽性結果怎麼辦？

A: 如果您的篩檢為陽性結果 (表示高風險群) 並不意味您的胎兒一定有問題，唯有進一步診斷性檢查才能確定異常與否。請您徵詢篩檢結果及遺傳諮詢，與醫師討論採取進一步實施診斷性步驟：諸如 11-15 週實施絨毛取樣術 (CVS) 或 16 週以後實施羊膜穿刺術 (Amniocentesis)。不管胎兒正常與否，診斷性檢查的準確性高於 99%，因此可以確認胎兒是唐氏症或三染色體 18 與 13 異常。

Q: 所有的先天性胎兒缺陷是否可經由第一孕期唐氏症篩檢偵測得知？

A: 不可以。第一孕期唐氏症篩檢是檢驗母血血清及超音波檢查胎兒後頸部透明帶。據英國以 10 萬個案例研究報告，如果胎兒頸部透明帶大於 3 厘米，將約有 5%的胎兒有缺陷，尤其是先天性心臟病與骨骼異常。另外，當測量之胎兒頸部透明帶愈寬，則先天缺陷比率愈高。如有此現象，醫師將會與您詳細討論，並建議妊娠 22-24 週再做更詳細的高層次超音波檢查。

Q: 第一孕期唐氏症篩檢多久後可以獲得結果？

A: 當認證合格之醫師為您實施超音波檢查測量胎兒頸部透明帶 (NT) 檢查，並採集孕母血液檢驗分析血清出來後，將資料送至資料處理計算中心即可用電腦公式您懷孕中的胎兒之風險值，大約一星期可獲得報告；或有醫院院採用 OSCAR 篩檢方式，其檢查之風險值報告當天即可告知您。

Q: 唐氏症篩檢的費用如何？

A: 雖然國民健康局將唐氏症篩檢列入產檢項目，但不管第一孕期(懷孕 11-13+6 週)或第二孕期(懷孕 16-20 週)唐氏症篩檢，健保局並無給付此項費用。由於第一孕期唐氏症篩檢項目多了一項困難度較高的超音波檢查，因此費用稍微高些。

Q: 經診斷證實您懷的胎兒是唐氏症、三染色體 18 與 13 或其它異常，該怎麼辦？

A: 如經證實您的胎兒是唐氏症或其它染色體異常時。請與您的主治醫師諮詢，如果您決定終止妊娠並將胎兒引產，則您的主治醫師將會安排此事宜。假如您決定生下此胎兒，則可以尋求社工團體之協助，並輔導未來如何照顧您的小孩。

Q: 如何獲得更多的第一孕期唐氏症篩檢資訊？

A: 如果您有興趣早期唐氏症篩檢或預約檢查，請上網查英國母胎醫學基金會。FMF: www.fetalmedicine.com

Q: 如何查詢第一孕期唐氏症篩檢及頸部透明帶認證合格醫療院所及醫師？

A: 可以上網查詢台灣各縣市第一孕期唐氏症篩及頸部透明帶認證合格的醫院及醫師

<http://www.tsop.org.tw/nt/diplomate.asp>

Q: 如何查詢國外第一孕期唐氏症篩檢及頸部透明帶認證合格醫療院所及醫師？

A: 可以上網查詢世界各國第一孕期唐氏症篩及頸部透明帶認證合格的醫師名單

<http://www.fetalmedicine.com/downs/ntsonog.php>

以上內容摘自中華民國周產期醫學會之台灣頸部透明帶認證委員會網站