

淺談現代產前唐氏症與基因篩檢

婦產科/黃坤龍醫師

懷孕對每一位媽媽來說，是非常重要的人生階段，甚至把胎兒的健康看得比自己還重要，深怕自己吃得不夠營養、睡眠不夠充足、檢查做得不仔細而影響到寶寶的健康等。近年來由於醫學與相關產業科技的蓬勃發展，孕婦選擇唐氏症檢查的方式也產生了重大的變革，由準確度較低轉變為非侵入性且準確度高的檢查，例如：**非侵入性胎兒產前篩檢(NIPS)**。

到目前為止，產前唐氏症篩檢總共有三種：第一孕期唐氏症篩檢、第二孕期唐氏症篩檢（俗稱四指標）、**非侵入性胎兒產前篩檢（NIPS）**，詳細介紹與其準確度請（**見表格一**）說明。雖然這些名稱都為產前“唐氏症”篩檢，但也能夠偵測出其他的染色體或基因異常，例如：第13對(巴陶氏症)與第18對(愛德華氏症)染色體異常等。

然而，這些檢查畢竟都只能稱作是“篩檢”，顧名思義就可能有“偽陰性”的風險，因此若是做這些篩檢的報告呈現高風險異常，則建議再進一步做羊膜穿刺診斷檢查（**見表格一**）。

就目前臨床上產科醫師在產檢時，常見的問題與解答如下：

● 既然羊膜穿刺這麼精準，為何不直接就選擇它？

其實羊膜穿刺是一項侵入式處置（一根長針穿過肚皮、子宮、羊膜抽取羊水），會有千分之一的**破水與感染的風險**，如果沒有適應症或是孕婦自己的要求之下，產科醫師並不會將它列為首選的檢查。

● 醫師告訴我篩檢為低風險，所以能否“保證胎兒是100%正常的”？

以上有提到篩檢是有可能偽陰性的，不是百分之百準確，任何一種檢查都有它的極限，所以無法保證100%都是正常結果，故在報告上會顯示發生機率，而不是呈現正常的字眼。

● 羊膜穿刺已經很準確了，為什麼還是建議做羊水晶片檢查？

羊水經過培養後，會產生染色體群落，經過專業的醫檢師與醫師的排列判讀，用肉眼分辨染色體是否有缺損、位移、倒置等問題。然而細微的染色體片段缺失或增加，微小片段的衛星染色體無法用肉眼分辨，需要藉由羊水晶片滴定雜交後，透過電腦分析，找出疾病。

● 23歲第一胎自然受孕的孕婦，沒有任何家族異常史，至診間很苦惱到底要做什麼唐氏症篩檢比較好？

針對這位低風險的孕婦，如果沒有任何的家族遺傳史，建議可從篩檢做起，至於選擇怎樣的篩檢必須根據檢查價位的接受度、準確率的接受度、檢查週數等多方面考量後再決定。如果檢查有異常時，則再進一步做羊膜穿刺檢查。第二孕期可搭配高層次超音波檢查是否有結構上的異常。

● **40歲高齡且接受試管嬰兒療程的孕婦，已經歷過多次流產，很積極要保住這一胎，至診間求助要做什麼篩檢好？**

因高齡容易產下唐氏症或其他先天異常的胎兒，衛福部國健署有補助34歲以上高齡孕婦做羊膜穿刺檢查，然而該孕婦已歷經多次流產所以無法接受再次流產的風險，故退而以篩檢替代，可選擇準確性較高的非侵入性胎兒產前篩檢（NIPS），但必須了解這並不是百分之百準確的檢查。第二孕期可搭配高層次超音波檢查是否有結構上的異常。

由於醫療水準提升與廉價的健保制度，能在台灣產檢與生產是件很幸福的事，然而目前台灣面臨少子化的危機，2022年新生兒數不到14萬人，比起10年前新生兒數還有20萬人以上，少了將近三成。即使在生得少的時代，生出一個健康的寶寶仍是媽媽們心中最基本的要求，除了讓政府正視目前少子化的危機並提出良方外，產前檢查合併精準醫療的精神成為現代婦產科醫師的使命，希望這篇文章能帶給各位讀者滿滿的收穫，祝大家平安順心。

表格一：

檢驗項目	可檢查週數	性質	準確率
第一孕期唐氏症篩檢	11~13週	篩檢	85~87%
第二孕期唐氏症篩檢	15~20週		80~83%
非侵入性胎兒產檢篩檢	10週以上		95~99%
羊膜穿刺	16週以上	診斷	99~100%

- 第一孕期唐氏症篩檢：超音波測量胎兒頸部透明帶+母體血液絨毛膜激素（b-HCG）與懷孕相關蛋白質（PAPP-A）
- 第二孕期唐氏症篩檢：母體血液絨毛膜激素（b-HCG）、甲型胎兒蛋白（AFP）、雌三醇（uE3）、抑制素（inhibin-A）
- 非侵入性胎兒產前篩檢（NIPS）：抽母體血液檢測胎盤掉出的游離DNA
- 羊膜穿刺：超音波引導下，一根長針穿過肚皮、子宮、羊膜後，抽取約15~20ml的羊水，再進行培養羊水細胞。

