

## 如何選擇唐氏症的篩檢？

### • 適用性(可複選)：

- 您的年齡未滿 34 歲
- 您的年齡大於 34 歲
- 您曾經生下染色體異常的寶寶
- 您或您先生的家族裡面曾經有人生下染色體異常的寶寶
- 您這胎寶寶是經由人工生殖技術而懷孕的

### ◎唐氏症簡介

唐氏症舊稱「蒙古症」或是「蒙古癡呆症」，它是一種徵候群，大部份罹患唐氏症徵候群的人，長相如同出自同一家族，如：眼距較寬，鼻樑較塌，舌頭常外吐，脖子較短，後頸部的皮層較厚，四肢較短，手掌寬短等等。

唐氏症通常會有中重度的智力障礙，智商大部分在 30 - 60 之間(正常人約 100)，還常伴隨著一些重大的先天性畸型，如：心臟病、腸胃道畸形等，因此終其一生都需要家人及社會的照顧。

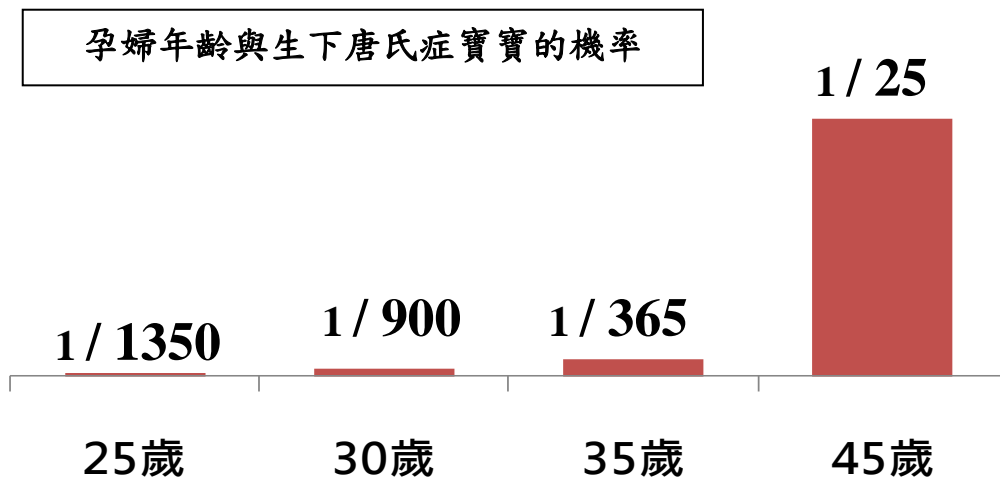
唐氏症是最常見的染色體異常症，其發生率大約 1/800-1/1800，亦即每 800 到 1800 名新生兒就有一名唐氏症寶寶。

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。因此，生出唐氏症寶寶的原因絕大部分與受精卵分裂時染色體分配異常有關，約占了 95%，但大約只有 4 - 5% 和家族史有關。所以，第一胎



生出唐氏症寶寶，第二胎再生出唐氏症寶寶的機會僅會稍微增加。

根據研究指出：生下唐氏症寶寶的機率會隨著懷孕年齡的增加而提高(25歲孕婦生出唐氏症寶寶的機率為1/1350，30歲為1/900，35歲增加到1/365，到45歲時，生下唐氏症寶寶的機會就高達1/25)。但雖說如此，卻仍有極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。



## ◎唐氏症篩檢

### • 非侵入式檢查

非侵入式檢查都是透過抽孕婦的周邊血，因此不會提高流產的風險。

### \*「母血四指標唐氏症篩檢」：

於懷孕15-22週時抽取母親血液，利用母親血液中4種指標，加上媽媽的體重、糖尿病與否、多胞胎與否，利用統計方法計算出胎兒罹患唐氏症的機率，若機率高於1/270，則建議孕婦進一步接受「羊膜穿刺」。



## \*「非侵入性產前染色體檢查」：

於懷孕 10 週後抽取母親血液，取得胎兒游離在母親血液中的 DNA 片段來檢查。因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，若是母血中胎兒的 DNA 片段檢驗出第 21 對多出一個染色體，也就是同時有三個時，就能診斷為唐氏症，其準確度可達 99%，但因為此項檢查的陽性偵測率及陰性偵測率的數據不夠清楚，所以，唐氏症的確診，仍以「羊膜穿刺」為主。

## • 侵入性檢查

### \*「羊膜穿刺」：

孕婦於懷孕 16 週後可進行「羊膜穿刺」，其利用一隻細長針(其實比一般抽血的針還細很多)，由孕婦腹部穿過肚皮及子宮壁，抽取約 20cc 羊水，裡面含有胎兒經呼吸道、泌尿道甚至皮膚剝落下的細胞，可以做為染色體檢測。報告約三週可以取得。流產機率約 1/1000。

「羊膜穿刺」可幾近百分之百確認寶寶是否為唐氏症。

## • 您目前選擇的篩檢方式是：

- 母血四指標唐氏症篩檢
- 非侵入性產前染色體檢查
- 羊膜穿刺
- 需與醫師再做討論



對於「唐氏症的篩檢」，我的選擇是什麼？

◎請透過下列步驟來幫助您做決定

• 步驟一 瞭解篩檢方式選擇的好處與壞處

	母血四指標 唐氏症篩檢	非侵入性 產前染色體檢查	羊膜穿刺
檢測原理	抽取母親血液，利用統計方法計算出胎兒罹患唐氏症的機率	抽取母親血液，以胎兒游離在母親血液中的 DNA 片段進行檢查	以細針進入子宮內取得胎兒細胞檢體，進行染色體檢查
偵測率	81%	99%	幾近 100%
檢測時間	懷孕 15 - 22 週	懷孕 10 週以上	懷孕 16 週以上
流產風險	未提高流產風險	未提高流產風險	流產機率約 1/1000
優點	單一測試可同時篩檢神經管缺陷	高篩檢準確率，沒有懷孕週數的限制(10 週以後皆可)	篩檢準確率最高
費用	2000 元	15000-38000 元	約 10000 元 (高齡補助 5000 元)
替代方案	其他篩檢方式	其他篩檢方式	無



# 醫病共享決策輔助表

- 步驟二 選擇最適合您的篩檢方式
- 若您對於篩檢方式的選擇，猶豫不決，接下來請您想一想，哪些考量因素對您比較重要？
- 0分代表對您不重要，5分代表對您很重要。

考量因素	不important 重要						備註
	0	1	2	3	4	5	
害怕疼痛	0	1	2	3	4	5	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
費用考量	0	1	2	3	4	5	費用由高至低分別是：非侵入性產前染色體檢查 > 羊膜穿刺 > 母血四指標唐氏症篩檢
擔心流產	0	1	2	3	4	5	除了侵入性的羊膜穿刺可能會有1/1000的流產的機率以外，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
檢查準確性	0	1	2	3	4	5	檢查準確性由高至低分別是： 羊膜穿刺 > 非侵入性產前染色體檢查 > 母血四指標唐氏症篩檢
檢查結果完整性	0	1	2	3	4	5	檢查結果完整性 高至低分別是： 羊膜穿刺 > 非侵入性產前染色體檢查 > 母血四指標唐氏症篩檢



• 步驟三 請問您已經清楚瞭解不同篩檢方式的優點及缺點嗎？

問題	選項		
1. 接受母血四指標唐氏症檢查之後，若結果為機率小於 1/270，我的寶寶就絕對不會是唐氏症	<input type="checkbox"/> 對	<input type="checkbox"/> 不對	<input type="checkbox"/> 不知道
2. 非侵入性產前染色體檢查，可以用來檢測所有的染色體異常	<input type="checkbox"/> 對	<input type="checkbox"/> 不對	<input type="checkbox"/> 不知道
3. 接受母血四指標唐氏症檢查或非侵入性產前染色體檢查之後，若結果為高風險，我可以接受羊膜穿刺檢查來確定診斷	<input type="checkbox"/> 對	<input type="checkbox"/> 不對	<input type="checkbox"/> 不知道

(答案：1.不對、2.不對、3.對)

• 步驟四 您現在確認好治療方式了嗎？

我已經確認好想要的篩檢方式，我決定選擇：(下列擇一)

母血四指標唐氏症篩檢

非侵入性產前染色體檢查

羊膜穿刺

我想要再與其他人(如：配偶、家人、朋友或其他醫師等)討論我的決定。

我想要再與我的主治醫師討論我的決定，我想要瞭解更多，我的問題有：

---



---



---



---

