

產前檢查第一擊 唐氏綜合症篩查



精子與卵子的結合，形成了胎兒。新生命得來不易，因為當中受着很多因素影響。胎兒的形成只是第一步，他能否健康成長才是父母最關心的一環。夫婦若要了解胎兒的生長情況，產前檢查不可或缺。而眾多檢查項目中，唐氏綜合症篩查稱得上是第一個關卡。

每一個細胞中有46條染色體，每條染色體包含各種遺傳基因，例如長相、智力、膚色等。如果染色體發生問題，便有機會出現各種毛病，而唐氏綜合症便是其一。

唐氏綜合症主要分成三大種類：

1. 染色體21三體症(Trisomy 21)。接近95%唐氏綜合症患者屬於這一類，成因乃是胎兒形成的過程中，第23對染色體多出一條21染色體，導致細胞內有47條染色體。
2. 染色體移位(Translocation)。細胞中多出一條染色體，某部分更依附在其他染色體身上，常見發生在第14對或第21對染色體上，約4至5%唐氏綜合症患者屬於這一類。
3. 無色體(Mosaicism)。分別有部分細胞擁有46條或47條染色體，這一類較為罕見，僅佔總患病人數1%。

基因缺陷致病

唐氏綜合症的發生源於精子與卵子結合期間發生基因缺陷，當中染色體21三體症更是無從預防。至於由染色體移位引起的唐氏綜合症，多數是父親或母親本身擁有染色體平衡移位的问题，因而導致胎兒患病風險有所提升。婦產科專科王予婷醫生指出，全球平均每600至700名嬰孩中，有一名屬於唐氏綜合症患者。「患病成因至今仍然是個謎，但從統計數據得知，父母年紀愈大胎兒患病風險愈高，一般認為高齡產婦遇上問題的機機會較大(高齡產婦泛指35歲懷有第一胎的孕婦)」。

一般來說，香港常用的唐氏綜合症篩查方法有兩種：早孕期一站式篩查(One-Stop Clinic Assessment of Risk, OSCAR)，或者是無創性產前篩查(Non-Invasive Prenatal Test, NIPT)。

常見兩類篩查方法

早孕期一站式篩查		無創性產前篩查
篩查時間	懷孕第11周至13周6天內進行	懷孕第10周或以後進行
做法	分成兩個部分，第一，在超聲波影像協助下量度胎兒後頸皮下透明層厚度(Nuchal Translucency, NT)。第二，檢測孕婦血液內的游離Beta人類絨毛膜促性腺激素(Free beta-human Chorionic Gonadotropin)水平和妊娠性血漿蛋白-A(Pregnancy Associated Plasma Protein-A)水平。再配合孕婦年齡和懷孕周數，計算出胎兒的患病機率。	先抽取孕婦的血液樣本，再配合新一代DNA測序技術，對母體外周血漿中的游離DNA片段進行測序(包含胎兒的游離DNA)，然後把結果進行生物資訊分析，就能取得胎兒的遺傳資訊。
檢測範圍	唐氏綜合症、巴陶氏症、愛德華氏症	唐氏綜合症、愛德華氏症、巴陶氏症、性別染色體相關疾病、微缺失篩檢分析
唐氏綜合症篩查準確度	80至90%	80至99%
唐氏綜合症篩查假陽性	5%	少於0.1%
局限	必須在指定懷孕周數內進行，而量度頸皮下透明層厚度受多因素影響，包括技術員的「手勢」和胎兒位置等。此外，雙胞胎的準確度會較低。	不列入公立醫院常規的產前檢查項目，孕婦若希望透過此技術篩查染色體毛病，必須前往私人診所進行並自費。

結果呈陽性須作進一步診斷

篩查目的是測算胎兒患病風險，一般屬非入侵性的檢測。以上兩類檢測方法的精準度雖高，但仍不能當作診斷治療。而不論是以哪一種方法進行篩查，如果檢測結果呈陽性，孕婦需要進行詳細的超聲波檢查，並與醫生商討是否需要作進一步的診斷式檢查。「抽絨毛或是羊膜穿刺(俗稱抽胎水)屬常用的診斷方法，兩者均具入侵性，存在0.5至1%的流產風險。抽絨毛通常在第11至14周內進行；抽胎水則在第16周或以後進行，兩者二選其一即可，報告約在數天至兩星期內得知。」

以唐氏綜合症為例，由於目前並沒有根治方法，如果孕婦得悉胎兒屬唐氏綜合症患者，可選擇繼續懷孕或終止懷孕。香港法例規定，孕婦進入懷孕第24周便不可進行終止懷孕，而在第24周之前也要獲得兩位婦產科專科醫生簽名同意並在合法的場所內進行。「不論以手術或藥物引產方式進行終止懷孕，均存在一定風險。以手術進行終止懷孕，周數或需要更早，通常在第14周或之前進行。」

王醫生強調，篩查目的是希望盡早發現問題並進行策略性決定，但不建議夫婦得悉篩查結果呈陽性、在沒有進行任何跟進診斷的情況下便

接受終止懷孕。「夫婦應取得相關資訊並作深入了解才下決定。畢竟唐氏綜合症屬遺傳基因的問題，宜詳細了解箇中原因。」

◀王醫生指唐氏綜合症的患病成因至今仍然是個謎，但從統計數據得知，父母年紀愈大胎兒患病風險愈高。



〈對話〉唐氏綜合症篩查Q&A

點擊查看群組資訊



疑問一

進行篩查前有何準備？

建議先進行超聲波檢查，目的是初步了解胎兒的生長情況，包括：胎兒數量、生長位置、周數、結構是否存在明顯缺陷等。如果在超聲波影像下已看見胎兒的頸皮下透明層厚度明顯異常，結構存在明顯缺陷，反映他存在染色體或基因毛病的機會高。此情況已不適宜進行篩查，而是應該直接進行抽絨毛或抽胎水診斷。

疑問二

篩查結果屬陰性是否表示胎兒一切正常？

不是。所有篩查均存在假陰性的可能。此外，篩查有別於診斷，存在一定局限。

疑問三

如何為自己挑選合適的篩查方法？

建議孕婦先向婦產科醫生了解現行可供選取的篩查方案，然後再商討、決定。雖然公立醫院提供免費的早孕期一站式篩查，孕婦仍有權決定做與不做。因為不論檢測結果是陽性或陰性，也要面對選擇。但放棄篩查的孕婦須自行承擔風險。

疑問四

唐氏綜合症可以預防嗎？

唐氏綜合症歸根究底屬遺傳基因及染色體所引起的問題，與一切環境因素或飲食習慣無關，可謂防不勝防。不過，已知存在染色體移位問題的夫婦，由於他們的胎兒發生染色體毛病的機會增加，目前可以選擇進行胚胎染色體篩查，透過試管嬰兒技術(In Vitro Fertilization, IVF)配合胚胎着床前診斷(Preimplantation diagnosis, PGD)，從中作出預防。🌱

◀唐氏綜合症篩查的準確度達八成，一般在懷孕初期進行，以便及早發現問題，作出策略性決定。