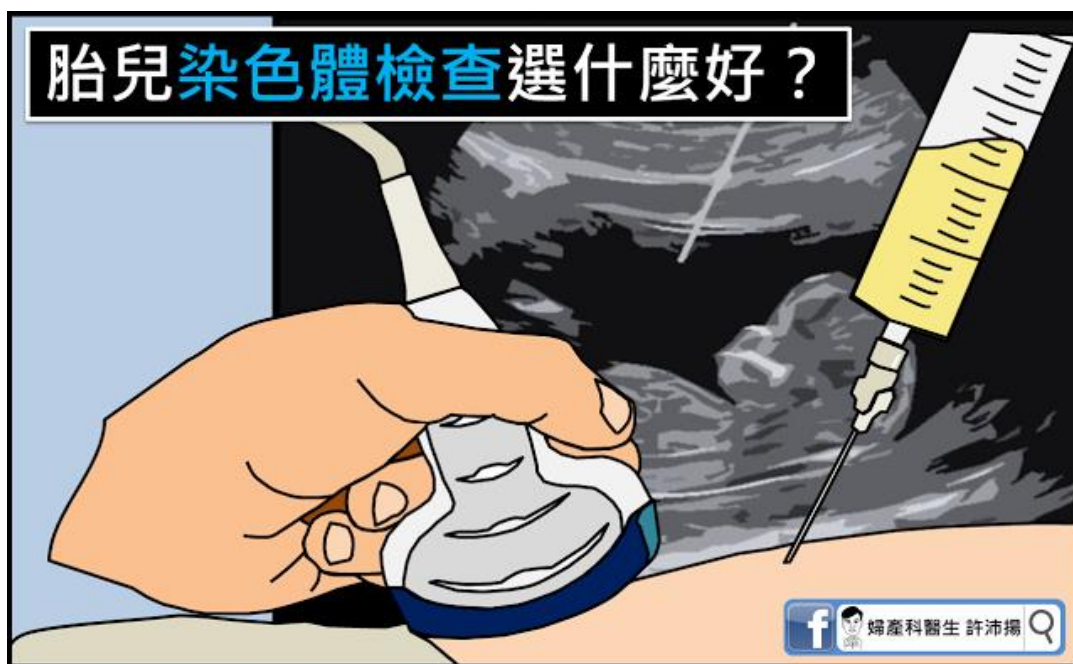


胎兒染色體檢查該選什麼好？

婦產部 許沛揚醫師



這個問題其實常常被問到，產前的胎兒染色體篩檢可以說是現今產檢很重要的一環，爾後有機會再來聊聊所謂的新世代產檢。今天要討論的課題是：「醫師問我要不要做胎兒染色體或唐氏症的篩檢，選擇好多，我該怎麼決定？」

首先強調，染色體的檢查不是一定要做，但要知道有這種東西，然後由懷孕夫妻來決定是否要選擇這種檢查。台灣的法律規定，24週以前有充分的理由，可以中止妊娠，染色體異常就是其一。要說的是，唐氏症的孩子不一定不好，但本文就不討論這個部分，有興趣的讀者可以上[唐氏症基金會的網站](#)，一起關心這些努力生活著的孩子。

文章的內容每一個問題其實都可以花一整個篇幅討論，而且其實最好經過完整的遺傳諮詢，可以更了解每個檢查項目的意義。不過話說回來，如果醫師及遺傳諮詢師有時間能仔細解釋，筆者也不用寫這篇文章了。這是台灣醫療大環境的問題，離題了。這裡盡量用大家比較容易懂的方式陳述，希望孕產婦在決定前，能夠更了解自己到底接受了什麼檢查。

什麼是染色體？什麼是基因？

人有 23 對染色體，有 20,000 多個基因。如果把人想像成一棟房子，基因就像是房子的設計圖，一頁又一頁的設計圖集成成整本的設計圖集，染色體就像是這個圖集。

房子要蓋得好蓋得正常，設計圖要先正常，整個設計圖集也要正常。而且就算設計圖或設計圖集都正常，若是在蓋房子的過程中出了錯，整個房子還是會出問題。

再者，設計圖如果出現一些小錯誤，蓋出來的房子不一定有問題，可能還堪用。這也就是等下會討論的基因晶片如果有問題，胎兒不一定會有異常的概念。不過如果設計圖集(也就是染色體)整本不見了(染色體缺失)，或是多了一本(染色體重複)，照著這個圖集蓋出來的房子大概鐵定會有問題。

唐氏症是什麼？為什麼不篩檢別的症，別的症不重要嗎？

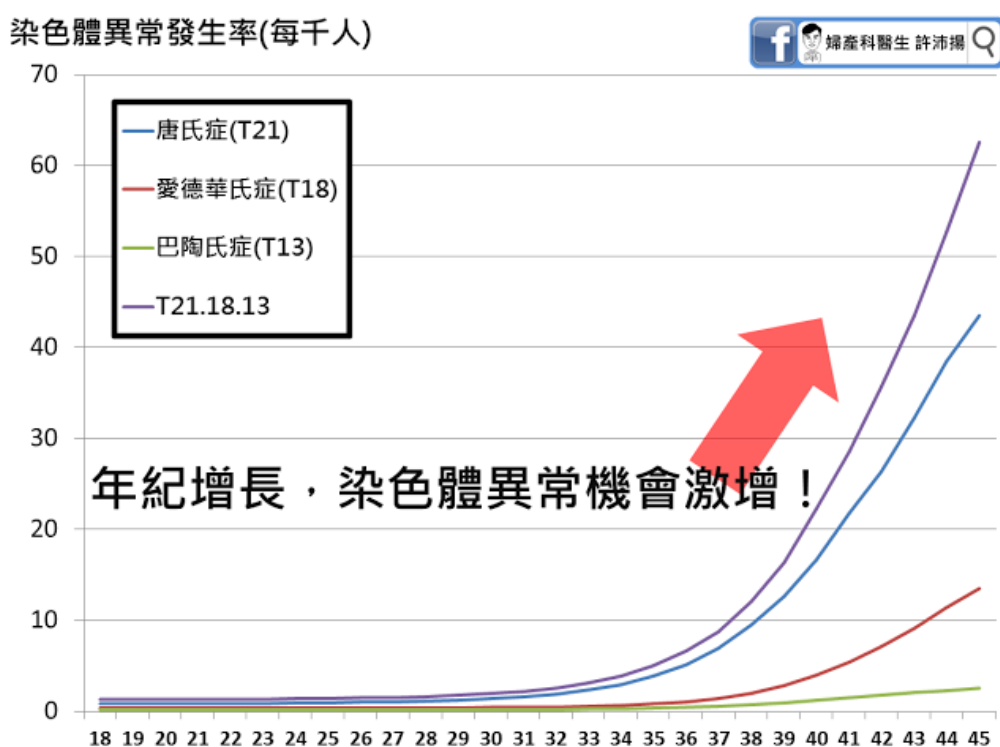
唐氏症是第 21 對染色體的異常，是活產胎兒中最常見的染色體異常，其發生率隨年紀增長而上升，18 歲的女性懷有唐氏症的胎兒的機會約 1/1200，35 歲女

性懷有唐氏症胎兒的機會約 1/260，而 40 歲女性懷有唐氏症胎兒的機會則高達 1/60。

除了唐氏症以外，當然還有別的染色體異常，只是大多會造成流產或死胎，活產機會不高。另外兩個活產胎兒最常見的染色體異常為第 18 對（愛德華氏症、Edwards syndrome）及第 13 對（巴陶氏症、Patau syndrome）染色體的三套體，發生率一樣隨著女性年紀增長而增加。

如果將這三種染色體的異常加總，可以得到下面的趨勢圖，對 18 歲懷孕的女性來說，三種染色體異常總和的發生率約 1/790，35 歲約 1/200，40 歲約 1/45。上述這些染色體異常，常有多發性的表現，導致新生兒有多重的併發症，因此特別受到重視。

總的來說，若是以所有染色體異常（全部 23 對）的發生率來看，33 歲懷孕的女性約 1/200，35 歲約 1/132，40 歲約 1/40。



為什麼胎兒會有染色體異常？是父方或母方有問題的關係嗎？

胎兒染色體異常，最常見的原因來自於卵子的老化，使得在細胞分裂的過程中出現錯誤，導致染色體套數的增減。確實少數狀況仍就可能跟父方或母方的遺傳疾病有關，但並不常見。

有甚麼方法可以檢查胎兒是不是有染色體異常？

首先一個大概念就是，產前要「**診斷**」是否有染色體異常，必須靠侵入性的檢查，尤其是絨毛膜取樣術或羊膜穿刺。

其他的非侵入性檢查，在現階段，都只是「**篩檢**」用。篩檢若出現異常，仍然要考慮接受侵入性的檢查（絨毛膜取樣或羊膜穿刺）來**確診**是否真的有染色體異常。同時，只要是「篩檢」，就有偽陰性（檢查說沒事，其實有事）或是偽陽性（檢查結果異常，但最後羊膜穿刺結果證實正常）的機會。

誰需要篩檢？誰又需要侵入性診斷檢查？

所有人都需要篩檢。對，所有人（理論上）！根據美國婦產科醫學會的建議，不論懷孕婦女的年齡是否高齡，早期產檢時**都應該**提供孕產婦有關篩檢的資訊，甚至應該提供侵入性檢查的選項。只是現今在台灣有時候並沒有辦法做到完整的衛教，而且這些檢查又都需要自費，因此推行上其實並不完善。

而對於有染色體異常高風險的孕婦，例如過去曾懷有胎兒染色體異常的胎兒、本次懷孕發現重大的胎兒結構異常、或已知父方或母方有染色體異常，更應該提供侵入性檢查的選項。

有哪些篩檢可以供選擇？

第一孕期綜合唐氏症篩檢：

於懷孕 11~14 週間檢測兩個與唐氏症相關的生化指標（beta-HCG、PPAP PAPP-A），輔以超音波檢查胎兒頸後透明帶是否增厚。

在偽陽性 5%的狀況下，檢出率約 85%，也就是有 15%的機會未能檢出唐氏症高危險群的孕婦。即便檢查結果為陽性，通常也只代表懷有唐氏症胎兒的機會超過 1/300，並不是說胎兒就一定異常，還需要侵入性的檢查（絨毛膜取樣或羊膜穿刺）來確診。根據過去的醫學研究統計，第一孕期唐氏症篩檢結果陽性的孕產婦，平均來說也只有 1/22 的機會是真正懷有唐氏症的胎兒。

第二孕期唐氏症篩檢：

於懷孕 15-18 週抽血(最晚可以到 22 週)檢測。

過去會檢測兩個唐氏症相關生化指標，因檢出率較差（約 60%），目前已少用。不過因為價格便宜，仍有一些人會選擇這個檢查。筆者並不推薦這種只檢測兩個指標（二指標）的唐氏症篩檢，尤其在高危險群的孕產婦，在這麼低的檢出率下，即使檢查正常仍令人擔心。

現在較常見的是檢測四個唐氏症相關生化指標，稱作**四指標唐氏症篩檢**。在可接受的 5%的偽陽性的前提下，檢出率約 80%，也就是有 20%漏掉的機會。

檢查結果若為陽性，同樣也只代表懷有唐氏症胎兒的機會超過 1/300，並不是說胎兒就一定異常，還需要侵入性的檢查（羊膜穿刺）來確診。根據過去的研

究報告，第二孕期四指標唐氏症篩檢結果陽性的孕產婦，平均來說也只有 1/32 的機會真的懷有唐氏症胎兒。

結合第一孕期的一個生化指標及第二孕期的四個生化指標的血清綜合篩檢：

俗稱五指標唐氏症篩檢，較麻煩，需要分兩階段抽血，及第一孕期抽一次、第二孕期抽一次。在偽陽性 5%的前提下，檢出率約 85%。而在檢查陽性的婦女，實際懷有唐氏症患者的比率約 1/20。

還有就是結合第一及第二孕期生化指標及超音波結果的綜合篩檢，在同樣偽陽性 5%的前提下，檢出率可達 94~95%。但因需結合第一及第二孕期的檢測結果綜合判讀，並非所有醫療院所都能提供這樣的檢測方式。

非侵入性胎兒染色體篩檢（英文簡稱 NIPS 或 NIPT 或 NIFTY）：

篩檢的方式是檢測存在母體血液中的少量來自胎兒（其實是胎盤）的遺傳片段（DNA），藉以「推測」胎兒染色體是否正常。這個篩檢的方法其實可以花一整個篇章來討論，我們這裡就抓重點簡述。

如果不談價格，這真的是一個好檢查。除了可以看唐氏症，還可以偵測第 18 及第 13 對染色體以及性染色體的異常。由於是直接檢測遺傳片段，檢出率比第一或第二孕期唐氏症篩檢好得多。

對唐氏症及第 18 及第 13 對染色體異常來說，總體的檢出率是 97%，且整體來說假陽性的機會很低，僅 1.25%。若分別來看，對唐氏症的檢出率約 98.6%（偽陽性率 1.01%、偽陰性率 1.4%）；對性染色體的檢出率則稍低，約 90~93%，

但同樣維持很低的偽陽性率（0.14~0.23%）。若檢測結果陽性，隨著受檢者的風險指標不同，真的有染色體異常的機會也都在二到四成以上。

偽陰性率也很低。若檢測結果陰性，則出現包括唐氏症、愛德華氏症、透納氏症的機會都小於 0.1%。

簡單來說，就是一個相當接近實際情況的篩檢。既然這個篩檢這麼好用，造成現今仍無法普及的原因，就是因為居高不下的價格。這幾年隨著技術的進步，市面各家遺傳檢驗公司的檢查價格有稍降的趨勢，但仍舊比傳統的唐氏症篩檢貴得多就是了。另外，雖然使用的檢測方法雷同，但各家遺傳檢驗公司的檢出率還是可能有些許不同。

有特殊狀況的孕產婦可能會影響這個檢查的準確性，包括體重較重的孕婦（> 81 公斤）或是多胞胎。所以如果有上述狀況，或許要考慮選擇其他的檢測方式。

另外，現在各個遺傳公司也都開始推出除了檢測常見染色體異常以外的染色體微缺失和微重複。其實依循著各大遺傳相關醫學會的建議，並不認為一般大眾需要檢測微缺失或微重複的異常，一是因為疾病發生率低，二是因為檢初率是否能像檢測染色體一樣高仍有爭議。如果你問我要不要做，我只能說如果經濟能力許可，又願意承擔檢查結果如果陽性所需承受的不確定性，或許可以考慮。

說了這麼多都是篩檢，沒一個確定的，那我直接做羊膜穿刺來確定好不好？

好，當然好。羊膜穿刺是診斷用的，換個方式說就是比前面說的所有篩檢都還要準的意思。施作的方法如本文的封面圖，就是以細針在超音波導引下穿刺子宮，抽取羊水，再將羊水的中胎兒細胞經培養後，直接分析細胞的染色體。一般

施作的時間是在 15~17 週，但其實整個孕期在 11 週以後有需要的話都可以考慮施作。

羊膜穿刺當然有缺點。最令人擔心的就是在做完羊膜穿刺後可能出現的併發症，諸如：破水、出血、感染及流產的風險，都各約 1/1000。要接受羊膜穿刺前，要好好想想，是否能夠承擔羊膜穿刺所帶來的風險。

寫到這裡，文章也已經落落長了。提供的仍舊只是大概念，究竟要做甚麼檢查，可以在適當了解每個檢查的檢出率跟意義後，再跟你的醫師討論適合自己的檢測。

唐氏症檢查   婦產科醫生 許沛揚	檢出率 (偽陽性率)	偽陰性率	胎兒風險
第一孕期綜合唐氏症篩檢	85% (5%)	15%	—
第二孕期四指標唐氏症篩檢	80% (5%)	20%	—
五指標唐氏症篩檢	85% (5%)	15%	—
非侵入性胎兒染色體篩檢	99% (1%)	1%	—
羊膜穿刺	與其他篩檢相比 當作100%	—	破水、流產、感染 各約1/1000

本文歡迎轉載，也請告訴你的家人朋友，把健康傳出去！若有任何問題，歡迎來信討論，或至 Facebook 搜尋『[婦產科醫生 許沛揚](#)』留言討論喔！