



懷孕期間該如何選擇唐氏症篩檢？

什麼是「唐氏症」？

「唐氏症」是指人體的第 21 對染色體多了一條，是染色體異常疾病中發生率最高的，病人會有智能障礙、先天性心臟病...等問題。

根據醫學統計，平均每 800 個出生的新生兒，就可能有一個是唐氏兒；如果在產前檢查沒有被診斷出來，這些胎兒會存活且被生下來。

高齡產婦（年齡 34 歲以上）與唐氏症有密切關係，年齡愈高，懷到唐氏症胎兒的機率愈大。衛生署目前的政策是建議滿 34 歲以上的孕婦直接做羊膜穿刺，抽取羊水進行胎兒染色體分析。

然而，未滿 34 歲的育齡婦女，畢竟占大多數；根據統計結果顯示，有 80% 的唐氏兒是由 34 歲以下的非高齡孕婦所產下。有鑑於此，醫學建議 34 歲以下的孕婦做「唐氏症篩檢」。

做了唐氏症篩檢後，可以保證我一定不會生下唐氏兒嗎？

- 非侵入性的唐氏症篩檢並非確定性的診斷，檢查為篩檢性質而非診斷性質，如果第一孕期、第二孕期唐氏症篩檢結果，風險值大於 1/270 者為高風險者，並不代表胎兒一定有唐氏症或其他染色體異常，建議孕婦進行產前胎兒染色體分析以確定診斷。
- 第一孕期唐氏症篩檢風險值介於 1/271 到 1/1000 者，建議孕婦於懷孕 15~20 週時，再進行第二孕期四指標母血唐氏症篩檢，若其風險值大於 1/270，則進行羊膜穿刺檢查。
- 唐氏症篩檢若為低風險者，胎兒仍有極少的機率為唐氏症或其他染色體異常，所以此法並不能杜絕所有的唐氏兒出生。目前要確定染色體異常的診斷方法，只有接受侵入性的檢查，例如絨毛膜採樣術、臍帶血採樣術或羊膜穿刺術等。



製作單位：婦產部產科 編碼：HE-60049

若有任何疑問，請不吝與我們聯絡

電話：(04) 22052121 分機 12188

請透過以下四個步驟來幫助您做決定

一、 比較每一項選擇的優點、偵測率、風險、副作用(併發率)、費用、替代方案

考量/選項	第一孕期唐氏症篩檢	第二孕期唐氏症篩檢	非侵入性母血胎兒染色體檢查 (NIPS/NIPT)	羊膜穿刺
檢測方法及內容	<ul style="list-style-type: none"> 頸部透明帶超音波 抽母血(PAPP-A/Free βHCG) 	<ul style="list-style-type: none"> 抽母血 4 指標唐氏血清(Free βHCG / AFP / uE3 / Inhibin A) 	<ul style="list-style-type: none"> 抽母血檢測胎兒染色體(胎兒游離 DNA 配合次世代定序/晶片) 	<ul style="list-style-type: none"> 抽羊水培養胎兒細胞進行胎兒細胞染色體分析
檢測時間	11 - 13 週	15 - 20 週	10 週以上	16 週以上
唐氏症檢測率	90 - 91%	81 %	99 %	> 99 %
額外檢查項目	<ul style="list-style-type: none"> 愛德華氏症 巴陶氏症 	<ul style="list-style-type: none"> 愛德華氏症 神經管缺損 	<ul style="list-style-type: none"> 全部 23 對染色體數目 染色體微片段缺失 	<ul style="list-style-type: none"> 全部 23 對染色體數目 染色體微片段缺失(須配合晶片)
優點	<ul style="list-style-type: none"> 診斷週數早 超音波包含初期胎兒構造 	<ul style="list-style-type: none"> 費用較低 不需另外安排胎兒超音波檢查時間 	<ul style="list-style-type: none"> 偵測率高，唐氏症/愛德華氏症 (T18)/巴陶氏症(T13)準確率高 診斷週數早 安全性高 	<ul style="list-style-type: none"> 偵測率高，加上羊水晶片可更完整檢查胎兒染色體及基因 雙胞胎可個別偵測
缺點	<ul style="list-style-type: none"> 超音波檢查有技術門檻 檢出率有限 	<ul style="list-style-type: none"> 檢查時間較晚 檢出率較低 	<ul style="list-style-type: none"> 檢查費用高 檢測項目有限 	<ul style="list-style-type: none"> 侵入性檢查 1-3/1000 流產機率 感染風險 診斷週數晚
費用	2700 元	2480 元	15000 - 38000 元 (因檢測項目而異)	11000 元(補助 5000 元) 晶片(18000-35000 元)

二、 選擇唐氏症篩檢方式會在意的因素是什麼?以及在意的程度

考量因素	毫不在意	不在意	尚可	在意	非常在意
檢查準確性	1	2	3	4	5
經濟考量	1	2	3	4	5
檢查方便性	1	2	3	4	5
併發症風險	1	2	3	4	5
檢查不適感	1	2	3	4	5

三、 您對檢測方式的認知有多少？

- 執行任何一項唐氏症篩檢，檢查顯示無異常，一定不會生下唐氏症寶寶。 對 不對 不知道
- 執行任何一項唐氏症篩檢，檢查顯示異常，代表胎兒一定有問題。 對 不對 不知道
- 羊膜穿刺執行毫無風險，適合所有人檢查。 對 不對 不知道

四、 你現在確認好檢測方式了嗎？

- 第一孕期唐氏症篩檢 第二孕期唐氏症篩檢 非侵入性母血胎兒染色體檢查 羊膜穿刺
- 我還無法做出決定，我想要與主治醫師或其他人（包含配偶、家人、朋友或第二意見提供者.....等）討論

五、 執行過程了解程度

- 非常了解 部分了解 完全不了解

參考文獻 Reference:

1. Williams Obstetrics 26/E 2022, F. Gary Cunningham, Kenneth Leveno, Jodi Dashe, Barbara Hoffman, Catherine Spong, Brian Casey, p 332-351
2. ACOG Practice Bulletin No. 88, December 2007. Invasive prenatal testing for aneuploidy, American College of Obstetricians and Gynecologists
3. Screening for Fetal Chromosomal Abnormalities: ACOG Practice Bulletin, Number 226, American College of Obstetricians and Gynecologists' Committee on Practice Bulletins—Obstetrics; Committee on Genetics; Society for Maternal-Fetal Medicine
4. Noninvasive prenatal screening (NIPS) for fetal chromosome abnormalities in a general-risk population: An evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG), *Genet Med.* 2023 Feb;25(2):100336. doi: 10.1016/j.gim.2022.11.004.
5. First trimester ultrasound tests alone or in combination with first trimester serum tests for Down's syndrome screening, *Cochrane Database Syst Rev.* 2017 Mar 15;3(3):CD012600., S Kate Alldred, Yemisi Takwoingi, Boliang Guo, Mary Pennant, Jonathan J Deeks, James P Neilson, Zarko Alfirevic
6. Comparing three screening strategies for combining first- and second-trimester Down syndrome markers(2006), Glenn E Palomaki, Klaus Steinort, George J Knight, James E Haddow
7. First and second trimester serum tests with and without first trimester ultrasound tests for Down's syndrome screening, *Cochrane Database Syst Rev.* 2017 Mar 15;3(3):CD012599., S Kate Alldred, Yemisi Takwoingi, Boliang Guo, Mary Pennant, Jonathan J Deeks, James P Neilson, Zarko Alfirevic
8. Amniocentesis and chorionic villus sampling for prenatal diagnosis, *Cochrane Database Syst Rev.* 2017 Sep 4;9(9):CD003252., Zarko Alfirevic, Kate Navaratnam, Faris Mujezinovic
9. Accuracy of non-invasive prenatal testing using cell-free DNA for detection of Down, Edwards and Patau syndromes: a systematic review and meta-analysis(2016), Sian Taylor-Phillips, Karoline Freeman, Julia Geppert, Adeola Agbebiyi, Olalekan A Uthman, Jason Madan, Angus Clarke, Siobhan Quenby, Aileen Clarke
10. The accuracy of cell-free fetal DNA-based non-invasive prenatal testing in singleton pregnancies: a systematic review and bivariate meta-analysis(2017), F L Mackie, K Hemming, S Allen, R K Morris, M D Kilby
11. Analysis of cell-free fetal DNA in maternal blood for detection of trisomy 21, 18 and 13 in a general pregnant population and in a high risk population - a systematic review and meta-analysis(2017), Erik Iwarsson, Bo Jacobsson, Jessica Dagerhamn, Thomas Davidson, Eduardo Bernabé, Marianne Heibert Arnlin
12. Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for fetal aneuploidies: updated meta-analysis(2015), M M Gil, M S Quezada, R Revello, R Akolekar, K H Nicolaides
13. Risk of miscarriage following amniocentesis or chorionic villus sampling: systematic review of literature and updated meta-analysis, *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2019 Oct;54(4):442-451. doi: 10.1002/uog.20353. Epub 2019 Sep 6., L J Salomon, A Sotiriadis, C B Wulff, A Odibo, R Akolekar