

從胎兒鼻骨說起

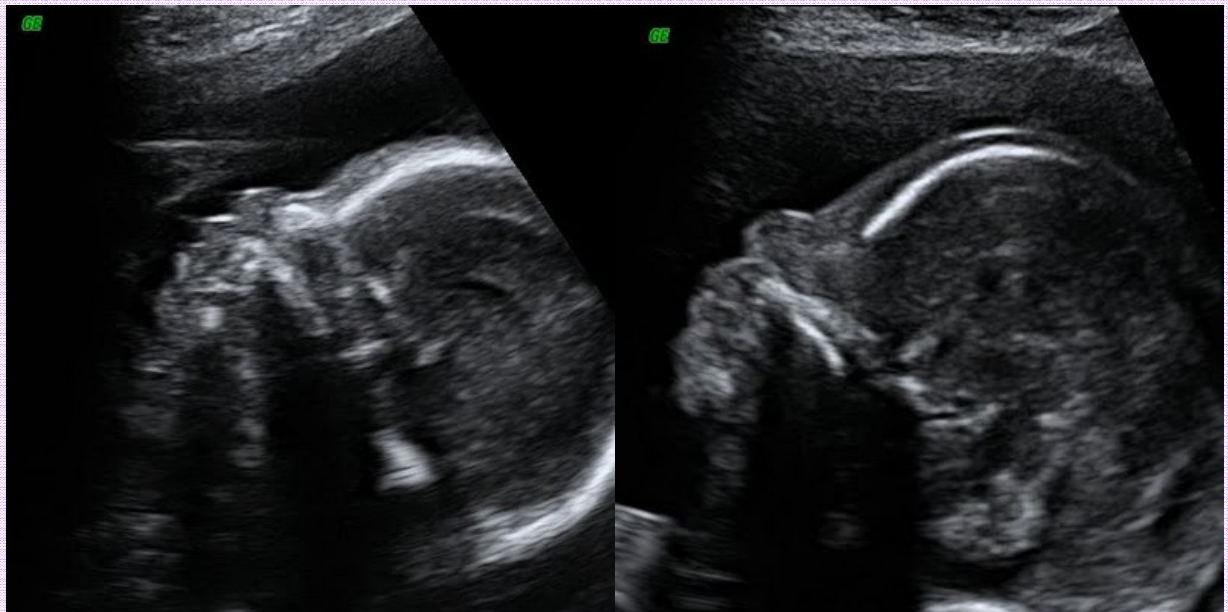
張東曜醫師 / 台兒診所 婦產科主治醫師

承徐振傑醫師指示，囑我於會訊寫一篇簡介胎兒鼻骨應用於第一孕期唐氏症篩檢的短文，蒙前輩醫師肯定，甚感榮幸。值此 21 世紀初葉，婦產科醫師、乃至一般孕婦都知道胎兒鼻骨發育不全是產前篩檢唐氏症胎兒的重要參考指標。但是，遠在徐振傑醫師於上世紀末 90 年代中期將以胎兒頸部透明帶為主體的第一孕期唐氏症篩檢引進台灣時，胎兒鼻骨並非產前超音波篩檢的常規項目。當時，我還在馬

偕醫院擔任住院醫師。記得任總醫師輪值超音波室時，一心一意只想練 fetal heart，那可是當年顯學，從來沒想過看似簡單的facial profile其實藏有這麼多玄機。

馬偕總醫師訓練結束後，我自費前往英國諾丁漢進修產科超音波學碩士，當時 (1998-1999 年)，即便在英國，胎兒醫學基金會在有了實証的基礎後，也才剛開始推廣第一孕期的唐氏症篩檢（年齡結合頸部透明帶、母血 free beta-hCG 及

PAPP-A）。當年去英國留學，矇矇懂懂，無人引介，一切靠自己。等到開學後，一頭栽到文獻堆裡後，才發現Nicolaides教授這號人物和胎兒醫學基金會這個組織。心想，好像這裡比較好，這才硬著頭皮到倫敦去求見。記得當時，教授門診約 7 點結束，Fellow 們大家在外面排隊跟教授講話，報告進度。等輪到我時，當然是最後一個，已經快 10 點半了，講完教授還得送我去坐火車回市中心。記得當年，



圖：妊娠22週正常胎兒，胎兒鼻骨可見。 圖：妊娠22週唐氏症胎兒，胎兒鼻骨不可見。
（本切面接近但仍非標準正中矢狀切面） （本切面接近但仍非標準正中矢狀切面）

半夜 12 點多，因為已經沒火車回諾丁漢了，冬夜裡一個人獨步倫敦 Baker street 街頭，冒著酷寒，一間旅館一間旅館問：「請問你們還有房間嗎？」冷得半死，心裡卻爽得不得了，只因教授丟下一句：「回去把碩士唸完，你就可以過來。」

直到我到教授於 King's College London 的 Harris Birthright Fetal Medicine Centre 學習時，才偶然注意到一位來自南美洲的 Fellow 在練看胎兒鼻骨，我就好奇地問你在幹嘛？這時，我才知道原來這是一個發展中的新指標，當時是 1999 年。

有關胎兒鼻骨於產前唐氏症篩檢的應用，第一篇的文獻發表於 2001 年，第一作者是 Simona Cicero 醫師，她是一位來自義大利的漂亮女醫師，通訊作者是 Nicolaides 教授。該篇文獻發現於妊娠 11-14 週時，鼻骨缺失可見於 73% 的唐氏症胎兒，但僅見於 0.5% 的染色體正常胎兒，陽性相似比高達 146，陰性相似比則為 0.27。

我在 King's College London 學習時，Simona Cicero 醫師仍在 Nicolaides 教授門下擔任 Fellow。隨後 Cicero 醫師在 Nicolaides 教授的指導下，完成了一系列有關胎兒鼻骨應用於唐氏症篩檢的論文，確立了胎兒鼻骨的地位，也成為她個人博士論文的一部份。2002 年，徐振傑醫師繼續主辦第二屆

第一孕期唐氏症篩檢研討會時，Cicero 醫師也曾被胎兒醫學基金會指派來台演講。當時，第一孕期判定胎兒鼻骨有無的作業流程和認證系統才剛被確立和公佈在胎兒醫學基金會的網站上。

有興趣的同業，其實可以自行上胎兒醫學基金會的網站 <http://www.fetalmedicine.com>

研習。站內有豐富的教材和明確的標準作業流程（不限於唐氏症篩檢），而且有中文版，實在不須要我在此重述。近年來，網際網路發達，連美國小孩都可以透過網路請遠在印度的大學生當線上家教，有些美國醫院甚至用 DICOM 把 X 光片傳到印度打報告（這樣美國第二天上班馬上就有報告），世界越來越扁平，台灣的同業實應善用線上資源在家研修，直接參加胎兒醫學基金會的線上課程，並通過考核，直接取得國際通用的能力證明（這是 certification，不是 license，例如珠算檢定，並非不參加檢定就不能打珠算，實無強制性），和胎兒醫學基金會授權的風險計算軟體。有識之士實應鼓勵後輩，大膽走出台灣，並大方讓世界進來。

由於遺傳診斷技術不斷進步，經母血檢測胎兒 DNA 的技術已臻成熟，並已進入臨床試驗的階段，可以預見全面上市的時間指日可待，我借用陳明醫師的預測大約是三年的時間。試想，一個

非侵入性（只抽母血）、近乎診斷的篩檢性實驗室檢查一旦成真，現有的唐氏症篩檢數學模型和風險管理理論勢必一夕破功，重新改寫。屆時，產前診斷技術諸如超音波、第一孕期唐氏症篩檢、第二孕期唐氏症篩檢、母血檢測胎兒 DNA、羊膜穿刺、絨毛膜穿刺 等等都可能必須重新定位和尋求新的意義，甚至也可能改變現有人工流產的作業常規，而激起醫學倫理和法理上的辯論。面對這個新趨勢，我們醫學界有在做準備嗎？

因此，有志胎兒醫學的後輩務必了解時代的大趨勢，想做超音波就要好好學超音波，加強自己在胎兒解剖結構、血流變化、畸胎學、和胎兒生理病理方面的知識，不要浪費時間去玩胎兒寫真、錄 DVD 光碟等娛樂超音波的業務，這才是正途。記得當年跟著 Nicolaides 教授學習時，有一段話點破當時我百思不解超音波之於產科業務的定位，大意是說：「產前診斷技術會一直進步，但再過一百年，生產大概還是只有兩種方法，陰道產和剖腹產。所以，產科醫師一定會往兩個極端演化，一組人會專精生產的手術技術，另一組人會專精產前診斷技術，後一組人會再分化成專長影像診斷和專長實驗診斷的兩個族群。」簡單地說，胎兒醫學應成為獨立於傳統產科外的次專科才是正確的方向和定位。

唐氏症篩檢的演進，與時俱進，從孕婦年齡開始，越來越複雜。胎兒醫學基金會和 Nicolaidis 教授所發展的以頸部透明帶為主體的第一孕期唐氏症篩檢雖然效能傑出，但有其人力和品管上的

先決條件，並非放諸四海，皆可一體適用。胎兒醫學基金會和 Nicolaidis 教授之於胎兒醫學的貢獻，並不僅止於第一孕期唐氏症篩檢。我們這個世代的同業有幸恭逢頸部透明帶業務的盛世。但請

下一世代的同業多想想，胎兒醫學除了頸部透明帶外，你還看到了些什麼？

讓超音波就當超音波吧，別再裝了，放輕鬆點。



圖：2011/2/25 攝於澳門大三巴牌坊(ISUOG Macau 2011, 7th International Scientific Meeting)左起：林秀玲、林菁卿醫師、李怡盈、張婉婷放射師、王盈文醫務管理師、曾湘昀、王若婷、陳佳倩放射師、張東曜醫師。