

# 第一孕期唐氏症篩檢15,254案例之經驗

周靜玉醫師、蔡明松主任 / 國泰醫院 婦產科

“頸部透明帶”、“第一孕期唐氏兒篩檢”等詞，過去對大家來說相當陌生。事實上，在整個台灣本島，1994年由謝豐舟教授領軍，成功的推展全台第二孕期唐氏兒篩檢之後，有效的減少唐氏兒活產率，使每年全台活產唐氏兒降低到40位（Hsieh et al, 2005），也因此第一孕期唐氏兒篩檢一直沒有受到重視。然而，近一兩年來，第一孕期唐氏兒篩檢再度在國際間成爲話題，除了因爲最近一個在美國大型的臨床研究顯示，第一孕期唐氏兒篩檢有更高的檢出率及更低的偽陽性（此研究發表在2005年的新英格蘭醫學雜誌 NEJM，Malone et al, 2005），也因爲頸部透明帶的創始者 Nicolaides 教授在這一年也提出上萬的病例，證明頸部透明帶對唐氏兒篩檢的重要性，再加上隨著生活品質的提高，民眾對產檢的要求也提高了，願意以更高的代價追求更好的方法來提高唐氏症檢出率，整個第一孕期唐氏兒篩檢檢查開始在今年如火如荼的展開而受到重視。

國泰醫院婦產科自西元1999年自國外引進第一孕期（早期）唐氏症篩檢方

法，根據測量頸部透明帶，以及特別的血清學變化，包括母血清離型乙型人類絨毛性腺激素（free  $\beta$ -hCG）和妊娠相關血漿蛋白（PAPP-A），作爲篩檢工具，至今已篩檢過15,254位孕婦，成功的達到88.2%的高檢出率，成功的在產前提早檢出15位唐氏兒，並將偽陽性率降低至5.82%，減少許多年輕婦女不必要的羊膜穿刺，降低因羊膜穿刺而造成的流產。此外，針對所有染色體異常的胎兒，如透納氏症篩7例，其他所有染色體異常超過30多例，本篩檢方法也可以達到64%的檢出率。除了篩檢染色體異常以外，第一孕期頸部透明帶的測量提供孕婦一次在11-13週接受超音波檢查的機會，藉由這次超音波掃描，我們可以確認胎兒週數、確認雙胞胎妊娠狀況屬於同絨毛膜亦是雙絨毛膜妊娠，對日後妊娠預後有相當大的關係。在這個時期，我們亦可以成功的提早診斷許多胎兒重大異常如無腦兒等等，使許多孕婦不必等至第二孕期才引產。

每一種新的方法在推展時，往往會遇到許多困難，最常遇到難以抉擇的問題

是：標準頸部透明帶的測量往往需要花上一段時間，如何解決時間及人力的問題？提早在第一孕期就知道篩檢結果，在絨毛膜穿刺不普及的台灣，如何減低孕婦的焦慮？第二孕期唐氏症篩檢目前應扮演的角色又該如何？根據我們的經驗，頸部透明帶的測量在經過一段學習階段後，大致上可以節省許多時間。還有普遍上本島孕婦對絨毛膜穿刺仍然心存恐懼，即使提供完整的諮詢，大多數孕婦仍願意等待至16-18週進行羊膜穿刺。至於最後一個問題，由於過去的研究報告多採取許多不同的篩檢策略，每一種篩檢都各有其優點及缺點，未來發展方向也許會變成醫師只提供諮詢的角色，在病人意識抬頭的時代，要採取何種策略將由病人自己決定。

雖然國內外的報告，皆肯定早期唐氏症篩檢的效果，明顯優於傳統第二孕期唐氏症雙項篩檢，但由於此項檢查在台灣仍不普遍，長遠來看，究竟能夠減少多少唐氏兒的出生，還有待進一步觀察。