

醫病共享決策輔助評估表

決策題目

我要做唐氏症篩檢，應該選擇哪一種？

前言

染色體疾病是引起胎兒異常的重要原因，其中較常見的為唐氏症、艾德華氏症、巴陶氏症，皆會導致智能障礙。現代醫學進步，目前已可透過母血篩檢，診斷胎兒染色體的狀況，染色體異常篩檢是一種風險性評估，而非確定診斷，若篩檢結果為高風險者，則建議應接受絨毛取樣或羊膜穿刺確診檢查，以確定胎兒是否有染色體異常。



生下染色體異常兒的機會是會隨著懷孕年齡的增加而提高，針對 34 歲以上孕婦政府有補助羊膜穿刺檢查，但對於 34 歲以下的年輕孕婦族群，可考慮先接受母血篩檢，目前國內婦產科院所普遍提供三種母血染色體篩檢。在臨床上，產前衛教師常常會遇到孕婦詢問染色體異常篩檢種類，不知該如何選擇，雖然有提供檢查說明但一般人不容易了解，亦不知不同檢驗之差異何在，藉由此**醫病共享決策輔助評估表可協助 34 歲以下孕婦，更了解不同檢測技術方式、優缺點、檢出率及限制**，讓孕婦可以依其需求選擇最適合的篩檢方式。

適用對象 / 適用狀況

34 歲以下孕婦想接受胎兒染色體篩檢(包括 cfDNA 篩檢、第一或第二孕期母血篩檢)

疾病或健康議題簡介

人類有 23 對染色體，包括 22 對染色體及一對性染色體（決定性別），染色體數目的多或少可能都會造成胎兒的異常、早期的流產或胚胎萎縮自然淘汰，有唐氏症『第 21 對』、艾德華氏症『第 18 號』及巴陶氏症『第 13 號』染色體多一條，病症會有出生體重不足、肌肉張力異常、大關節攣縮、長頭畸形、手指腳趾畸形、唇顎裂、枕部凸顯、眼瞼縫短小、耳朵畸形、耳位低下、小嘴小下巴、先天性心臟病及極重度的智能不足等。

專家建議年齡滿 34 足歲以上之孕婦，曾生產過染色體異常胎兒或家族成員有染色體異常者，可直接接受羊膜穿刺檢查以診斷胎兒是否為患者，而 34 歲以下的孕婦則可先接受染色體母血篩檢。










現行篩檢有三種方式（均為抽孕婦血液之非侵入性檢查）：

1. 第一孕期母血篩檢(胎兒頸部透明帶超音波+母血血清二指標)。
2. 第二孕期四指標母血篩檢(母血血清四指標)。
3. 游離胎兒 DNA 染色體異常母血篩檢(cfDNA 篩檢)。

若篩檢結果為高風險者，則建議應接受絨毛取樣或羊膜穿刺檢查，以確定胎兒是否為患者。

醫療選項簡介

現行母血篩檢有三種方式，其簡介說明如下：

染色體篩檢種類	游離胎兒DNA 染色體異常母血篩檢 (cfDNA 篩檢)	第一孕期母血篩檢 (胎兒頸部透明帶超音波+母血血清二指標)	第二孕期母血篩檢 (母血血清四指標)
懷孕週數	10 週以上	11-13 週	15-20 週
檢出率	>99%	87%	81%
	每 100 名孕婦，約 99 位 可被篩檢出。	受篩檢方法限制，每 100 名孕婦，約 87 位 可被篩檢出。	受篩檢方法限制，每 100 名孕婦，約 81 位 可被篩檢出。
	  紅圈代表可被篩出	  紅圈代表可被篩出	  紅圈代表可被篩出
檢測方式	抽孕婦靜脈血 10ML 	抽孕婦靜脈血 5ML 	抽孕婦靜脈血 5ML 
染色體異常疾病	<ul style="list-style-type: none"> 唐氏症(T21) 愛德華氏症(T18) 巴陶氏症(T13) 	<ul style="list-style-type: none"> 唐氏症(T21) 愛德華氏症(T18) 巴陶氏症(T13) 	<ul style="list-style-type: none"> 唐氏症(T21) 愛德華氏症(T18)
篩檢結果說明(1)	檢測結果：高風險	機率： $\geq 1/270$ 為高風險	
	應進一步作診斷性檢查（如羊膜穿刺）		
篩檢結果說明(2)	檢測結果：低風險	機率 $< 1/270$ 為低風險	
	篩檢並非診斷性檢查，即便篩檢結果為低風險（陰性），亦不能代表胎兒就沒有問題。		

您目前比較想要選擇的方式是：

方案一：游離胎兒DNA 染色體異常母血篩檢(cfDNA篩檢)

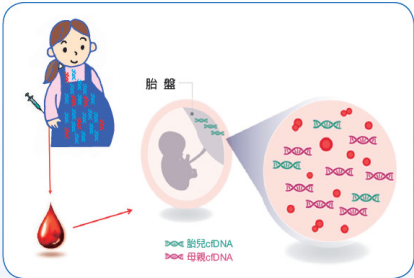



方案二：第一孕期母血篩檢(胎兒頸部透明帶超音波+母血血清二指標)

方案三：第二孕期母血篩檢(母血血清四指標)

方案四：目前還無法做決定

透過以下四個步驟來幫助您做決定

步驟一、比較每個選項的檢出率、疼痛、優點、缺點、費用及替代方案。

篩檢種類	游離胎兒 DNA 染色體異常 母血篩檢(cfDNA 篩檢) (10 週以上)	第一孕期(11-13 週) (胎兒頸部透明帶超音波+ 母血血清二指標)	第二孕期(15-20 週) (母血血清四指標)
			
檢出率	>99% 	82~87%	81-83%
優點	<ul style="list-style-type: none"> • 檢查週數早 • 檢出率達 99%以上  	<ul style="list-style-type: none"> • 檢查週數早 • 較傳統二指標檢出率高 	可同時得知胎兒神經管缺損
缺點/限制	篩檢技術的限制： <ul style="list-style-type: none"> • 若游離胎兒 DNA 片段與母體 DNA 的比例偏低，例如懷孕 10 週前。 • 雙胞胎或多胞胎懷孕者。 • 本身染色體有異常之孕婦。 • 近期曾接受輸血、移植手術、幹細胞移植治療者。 • 孕婦體重超過 80 公斤。 • 使用低分子量肝素治療者，必須停藥 24 小時以上。 	<ul style="list-style-type: none"> • 操作技術門檻高，檢出率低。 • 頸部透明帶需由醫師判定 • 偽陰/陽性比例高 	<ul style="list-style-type: none"> • 檢出率低 • 檢查週數較晚 • 偽陰/陽性比例高
費用	自費 16,000-38,000 元	自費  2,200-3,200 元	自費  2,000-2,500 元

步驟二、您選擇母血篩檢會在意的項目有什麼？以及在意的程度？

➤ 請圈選下列考量項目，0分代表對您完全不在意，5分代表對您非常在意

考量項目	完全不在意 在意程度 → 非常在意					
	0	1	2	3	4	5
害怕抽血	0	1	2	3	4	5
經濟負擔	0	1	2	3	4	5
就醫的方便性	0	1	2	3	4	5
檢查的準確度	0	1	2	3	4	5
擔心併發症/流產的風險	0	1	2	3	4	5
盡早知道篩檢結果	0	1	2	3	4	5
其他_____	0	1	2	3	4	5

步驟三、您對唐氏症篩檢的認知有多少？

1. 篩檢結果為低風險，就不會生下異常兒嗎？①對 ②不對 ③不知道
2. 母血篩檢，可以取代羊膜穿刺檢查嗎？①可以 ②不可以 ③不知道
3. 三種母血篩檢全部都做，可增加準確度？①對 ②不對 ③不確定
4. 年齡滿34歲之孕婦才須要作篩檢？①對 ②不對 ③不確定
5. 懷孕超過15週以上才可以做『游離胎兒DNA染色體異常母血篩檢(cfDNA篩檢)』？
①對 ②不對 ③不知道

步驟四、您現在確認好篩檢的方式了嗎？

我已經確認好想要的治療方式，我決定選擇：_____

方案一：游離胎兒DNA染色體異常母血篩檢(cfDNA篩檢)

方案二：第一孕期母血篩檢(胎兒頸部透明帶超音波+母血血清二指標)

方案三：第二孕期母血篩檢(母血血清四指標)

方案四：目前還無法做決定

- ①我想要再與我的主治醫師討論我的決定。
- ②我想要再與其他人(包含配偶、家人、朋友或第二意見提供者...)討論我的決定。
- ③對於以上治療方式，我想要再瞭解更多，我的問題有：

瞭解更多資訊及資源：

林秀娟等人(2017)·新興產前遺傳檢測指引及諮詢參考手冊·台南:奇美醫療財團法人奇美醫院遺傳諮詢中心。

衛生福利部國民健康署(2017)·孕婦健康手冊·台北辦公室。

Barrett, A.N.Advani, H.V.;Chitty, L.S.;Lin L.S.;Biswas, A.;Wei C.T.;Hill, M.;Choolani,M.;Singapore M.J.,Jun.(2017). Evaluation of preferences of women and healthcare professionals in Singapore for implementation of noninvasive prenatal testing for **Down syndrome**. *Singapore Medical Journal*,58(6), 298-310.

Neufeld-Kaiser, W. A;Cheng, E.Y.;Liu, Y. J.(2015). Positive predictive value of non-invasive prenatal screening for fetal chromosome disorders using cell-free DNA in maternal serum: independent clinical experience of a tertiary referral center. *BMC Medicine*,13(1), 129-129.

完成以上評估後，您可以列印及攜帶此份結果與您的主治醫師討論。