

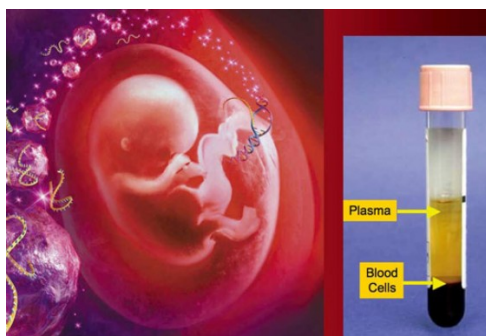
聖保祿醫院醫病共享決策輔助評估表

【主題】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。依據美國疾病管制署(CDC)統計，在美國每 722 名嬰兒中就有 1 名唐氏症寶寶，而唐氏症寶寶有 51% 母親生產時是 35 歲以下。(De Graaf et al., 2022)。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. 游離胎兒 DNA 染色體異常母血篩檢(cfDNA 篩檢)。
2. 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)。
3. 第二孕期四指標母血篩檢(母血血清四指標)。



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：

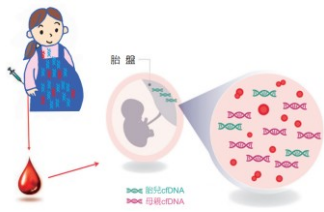
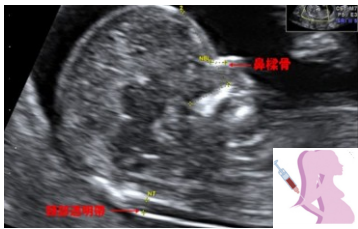
染色體 篩檢種 類	游離胎兒 DNA 染色 體異常母血篩檢 (cfDNA 篩檢)	第一孕期母血篩檢 (胎兒頸部透明帶超音波+ 母血血清二指標)	第二孕期母血篩檢 (母血血清四指標)
懷孕 週數	10 週以上	11-13 週	15-20 週
檢 出 率	>99%	87%	81%
	每 100 名懷有唐氏症嬰兒的孕婦，約 99 位可被篩檢出。	受篩檢方法限制，每 100 名懷有唐氏症嬰兒的孕婦，約 87 位可被篩檢出。	受篩檢方法限制，每 100 名懷有唐氏症嬰兒的孕婦，約 81 位可被篩檢出。
	  代表可被篩檢出	  代表可被篩檢出	  代表可被篩檢出
方式	抽孕婦靜脈血 10 ML	抽孕婦靜脈血 5 ML	抽孕婦靜脈血 5 ML
染色體 異常 疾病	- 唐氏症(T21) - 愛德華氏症(T18) - 巴陶氏症(T13)	- 唐氏症(T21) - 愛德華氏症(T18) - 巴陶氏症(T13)	- 唐氏症(T21) - 愛德華氏症(T18)
結果說 明(1)	檢測結果:高風險	機率 $\geq 1/270$ 為高風險	
	應進一步做診斷性檢查(如羊膜穿刺)		
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亦不能代表胎兒就沒問題		

您目前比較想要選擇的是：

- ☐ 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)
☐ 目前還無法做決定

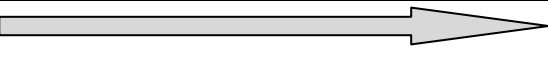
請透過以下四個步驟來幫助您做決定

步驟一、治療選項的比較：

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
優點/檢出率	- 檢查週數早 - 檢出率達 90%以上	- 檢查週數早 - 較傳統二指標檢出率高 - 檢出率 82~87%	- 可同時得知胎兒神經管缺損 - 檢出率 81~83%
缺點限制	篩檢技術的限制： - 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。	- 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	- 檢出率低 - 檢查週數較晚 - 偽陰/陽性比例高
費用	自費 14,000~30,000 元	自費約 2,800 元	自費約 2,200 元

- 實際費用依相關規定收取

步驟二、您對於醫療方式的考量 (請勾選)

考量項目	不在意						非常在意
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	
盡早知道採檢結果	0	1	2	3	4	5	

步驟三、對於上面提供的資訊，您是否已經了解？

- 篩檢結果為低風險，就不會生下異常兒嗎？ ☐對 ☐不對 ☐不確定
- 母血篩檢，可以取代羊膜穿刺檢查嗎？ ☐對 ☐不對 ☐不確定
- 三種母血篩檢全部都做，可增加準確度？ ☐對 ☐不對 ☐不確定
- 年齡滿 34 歲之孕婦才須要作篩檢？ ☐對 ☐不對 ☐不確定
- 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)』？
☐對 ☐不對 ☐不確定

步驟四、您現在確認好醫療方式了嗎？(請在☐勾選您的想法)

我已 確認	☐	我決定選擇：(下列擇一) ☐ 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)
我目前 還無法 決定	☐	☐ 我想要再與我的主治醫師討論我的決定。 ☐ 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。 ☐ 對於以上選擇，我想要再瞭解更多，我的問題有：

瞭解更多資訊及資源：

中華民國唐氏症基金會 https://www.rocdown-syndrome.org.tw/about_understanding.php
 NIH National library of medicine (<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/down-syndrome>)
 National down syndrome (<https://ndss.org/about>)
 衛生福利部國民健康署 <https://www.hpa.gov.tw/Pages/Detail.aspx?nodeid=1143&pid=6598>

參考文獻與來源：

國民健康署，新興產前遺傳檢測指引及諮詢參考手冊
 衛生福利部委託醫策會辦理醫病共享決策推廣計畫輔助工具

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

聖保祿醫院醫病共享決策輔助工具問卷

最後，請花一點點時間幫我們完成下列評估

您的肯定與建議是我們品質提升的動力

敬祝 平安喜樂！

這份決策輔助工具，是否能…

題目	非常多	相當多	有些	一點	完全沒有
讓您準備好作出一個更好的決定					
幫助您思考每個選項的優點及缺點					
幫助您思考哪些優點及缺點是最重要的					
幫助您組織您自己對這些決定的想法					
幫助您能辨識您想詢問醫師的問題					
*進行共享決策「前」，在面對目前的醫療問題，您的焦慮程度？					
*進行共享決策「後」，在面對目前的醫療問題，您的焦慮程度？					

這份決策輔助工具，是否有哪些描述、圖片、呈現方式或題目，讓您不容易理解或作答？請簡述

您是否有想知道且關係到決策的問題，但這份決策輔助工具沒有說明？請簡述

