



# 產前唐氏綜合症篩查

大約650名嬰兒中便有1名患有唐氏綜合症，所以在香港，如果沒有產前診斷，每年約有60至70名唐氏綜合症嬰兒出生。唐氏綜合症是先天性疾病，但大部分都是偶然發生，極少是由父母遺傳所致。



撰文：李之朋醫生  
香港大學醫學院  
婦產科學系  
名譽臨床醫學副教授

唐氏綜合症的成因是由於染色體的數目或排列出現問題。一般人體細胞內有23對，即46條染色體，但是92%的唐氏綜合症嬰兒，體內細胞中會多出額外的一條第21對染色體。此外，有2%-4%的患者是因為出現鑲嵌染色體三體（mosaic trisomy 21）而引致唐氏綜合症，即病人體內有部分細胞會多出額外的一條第21對染色體，同時也有部分細胞跟正常人的一樣，只有46條染色體。另有3%至4%的唐氏綜合症嬰兒體內細胞中多出一條第21對染色體不是單獨存在，而是連接在另外一條上（染色體易位，translocation）。

## 唐氏綜合症染色體問題多來自母親卵子

在88%的個案中，額外的一條第21對染色體來自母親的卵子，8%來自父親的精子，而餘下的2%則是因為當精子和卵子結合時，受精卵發生有絲分裂錯誤（mitotic errors）而產生額外的一條染色體。

患有唐氏綜合症的兒童將會終生患病，並有不同程度的智力障礙。他們的平均智商是50，屬於中度弱智。此外，他們可能在40歲或以前出現老人癡呆症，較一般人早。

## 唐氏綜合症兒童身體會有結構異常

唐氏綜合症兒童的主要器官亦會出現結構異常，需要動手術矯正。

50%的唐氏綜合症兒童患有先天性心臟病和相關的早發性肺高血壓。超音波心臟動態檢查可以驗出先天性心臟病，及早動手術可以避免早發性肺高血壓的出現。10%的患者出現腸道不正常，例如十二指腸閉塞，和赫什朋氏病（hirschsprung），即大腸沒有神經末梢，以至大腸不能正常蠕動。另外，亦有唐氏綜合症兒童的食道和氣管中間互相連接。他們也可能出現低肌張，即肌肉緊張不足，影響他們的四肢活動、吞嚥和說話能力，需要接受物理治療強化肌肉，協助發展他們的最佳潛能。

最新的研究顯示，66%至89%的唐氏綜合症兒童，由於外耳、中耳和內耳的發展與一般兒童不同，導致他們最少有一隻耳朵失去15至20分貝的聽力，需帶助聽器矯正聽力。此外，3%的唐氏綜合症兒童會患上白內障，需要接受手術改善情況。30%出現甲狀腺功能不足，可能縮短他們的壽命，並且令他們的智能受到更大破壞，而補充甲狀腺素可以改善甲狀腺功能不足的問題。

5%至13%的唐氏綜合症兒童患有癲癇症，服用抗癲癇藥可減低病發機會。他們比一般人患上癲癇症的機會大10倍，主要由初生時出現的併發症、傳染病和心臟血管疾病所引致。唐氏綜合症兒童患上傳染病而導致死亡的比率較一般的兒童高12倍，主要由於他們的免疫系統，如T細胞和抗體功能出現異常。另外，唐氏綜合症兒童患上可致死的白血病的機會亦比一般人高10倍。

在1929年，唐氏綜合症兒童的平均壽命只有9歲。現在一般可活到50歲或以上，但大約10%至12%只可活到4至5歲，主要因嚴重的心臟血管疾病所導致。

## 母親年齡和胎兒患上唐氏綜合症的機會成正比

統計顯示，母親懷孕時年紀越大，胎兒患上唐氏綜合症的機會越高。這可能由於大部分唐氏綜合症兒童額外的一條第21對染色體來自母親的卵子，而母親年紀越大，卵子成熟、排卵及與精子結合時出錯的機會便越大。另外，唐氏綜合症的男性通常不育，而患病女性所生的嬰兒，同樣患病的機會約為20%。

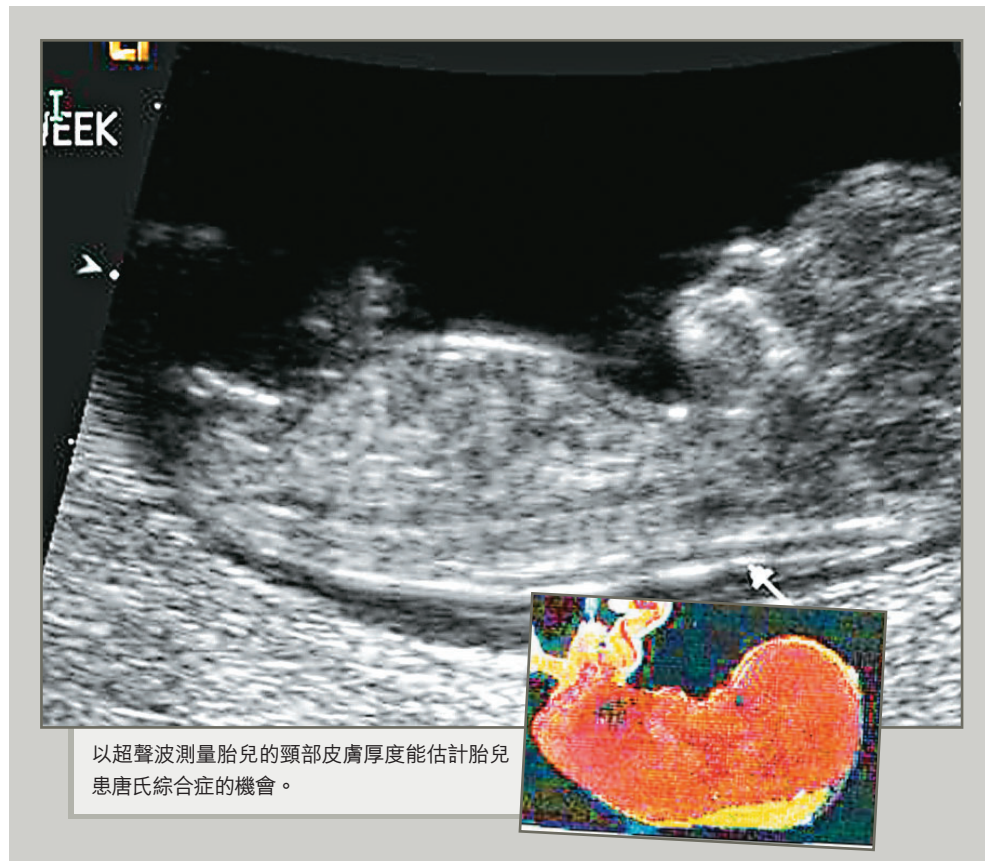
## 入侵性診斷可確定胎兒有否患上唐氏綜合症

現時，產前檢查可以作為入侵性的診斷，檢驗胎兒有否患上唐氏綜合症，亦可以作為非入侵性的評估，估計胎兒患上唐氏綜合症的機會。入侵性的診斷通常有兩種：(1)絨毛抽吸，俗稱抽絨毛，和(2)羊膜穿刺術，俗稱抽羊水。絨毛抽吸通常在懷孕10至12周時進行，而羊膜穿刺術則在15至20周時進行。

這兩種方法都是透過把一枝細針頭穿過母親的肚皮，進入子宮，然後抽取妊娠的細胞進行檢驗。由於需要把儀器放進母親體內，所以這兩種檢查稱為入侵性。另外，絨毛抽吸和羊膜穿刺術分別會引起1%和0.5%的流產機會。由於這兩種檢查抽取的胎盤絨毛組織和胎水的細胞成分和胎兒的一樣，檢驗細胞樣本的染色體便可準確驗出胎兒是否患上唐氏綜合症，準確度達到99%。

## 非入侵性的篩查試驗較安全

但是由於入侵性的絨毛抽吸和羊膜穿刺術可能導致流產，所以較安全的方法是進行篩查試驗，以評估胎兒患上唐氏綜合症的機會，篩查結果顯示懷有唐氏綜合症胎兒機會較高的孕婦才需要接受入侵性的診斷，經過篩查，只有約5%的孕婦需作入侵性診斷，但非入侵性篩查準確度不及上述入侵性的診斷。



以超聲波測量胎兒的頸部皮膚厚度能估計胎兒患唐氏綜合症的機會。

非入侵性篩查試驗有三種方法：(1)胎兒頸皮厚度試驗，(2)孕婦驗血，和(3)綜合試驗（結合頸皮厚度試驗和驗血）。唐氏綜合症胎兒發育較慢，頸皮下積水比正常胎兒較遲被吸收，所以他們的頸皮會較厚。在懷孕10至14周時經腹部或陰道作超聲波檢查，測量胎兒的頸部皮膚厚度能估計胎兒患病的機會。

孕婦驗血是在懷孕16周時抽取母親的血液樣本檢驗甲胎蛋白（AFP）和絨毛膜促性腺激素（hCG）水平。甲胎蛋白水平越低，胎兒患上唐氏綜合症的機會越高；而絨毛膜促性腺激素水平越高，則胎兒患上唐氏綜合症的機會越高。

綜合試驗則結合以上兩個試驗的結果，評估胎兒患上唐氏綜合症的機會。香港大學醫學院婦產科學系於1997年至2000年期間曾進行研究，邀請17,590名於懷孕15周前進行產前檢查的孕婦（其中的19%為35歲或以上）作為研究對象，比較以上各種非入侵性篩查試驗方法檢驗出唐氏綜合症胎兒的準確度。在合適進行測試的16,237名孕婦中，有35名胎兒患上唐氏綜合症。

測試結果中發現：■ 頸皮厚度試驗能夠檢測出大約69%唐氏綜合症胎兒，■ 懷孕15至20周進行的孕婦驗血能夠檢測出約70%的患病胎兒，■ 綜合試驗（頸皮厚度試驗及在懷孕15至20周進行孕婦驗血）能夠檢測出大約86%的患病胎兒。

頸皮厚度試驗和綜合試驗各有好處。前者最早可以在懷孕第10周知道胎兒患上唐氏綜合症的機會。但大約20%唐氏綜合症胎兒會在10至16周之間自然流產，如果母親選擇綜合試驗，會較遲知道試驗結果，但若到時胎兒已自然流產，便可免卻決定是否進行入侵性檢查的煩惱。另外，由於綜合試驗需要作兩次檢查，約有5%的母親會忘記，或決定不進行血液測試。

醫院管理局亦根據上述香港大學醫學院的研究結果作為藍本，以設計即將推行的產前唐氏綜合症篩查。目前在香港大學瑪麗醫院接受產前檢查的孕婦，可以選擇參與港大醫學院婦產科學系的胎兒頸皮厚度試驗和綜合試驗研究。

唐氏綜合症最新普查方向量度胎兒鼻骨仍在研究階段

另外，有研究指出唐氏綜合症胎兒的鼻骨較短，若能標準化唐氏綜合症胎兒和一般胎兒的鼻骨長度，可能有助估計胎兒患上唐氏綜合症的機會。但探測胎兒鼻骨的超聲波技術還在研究階段，另現時還未能確定正常和唐氏綜合症胎兒鼻骨長度的標準。

研究亦發現，不同種族如白人、黑人和中國人胎兒鼻骨的長度亦不一樣，現時只有關於白人及黑人胎兒鼻骨長度的研究結果。上述研究人員亦正嘗試了解中國人胎兒的鼻骨長度，並研究了約200名胎兒，初步發現中國人的胎兒鼻骨一般比西方人的稍短，研究人員會繼續努力以確定中國人胎兒鼻骨的標準長度。

現時，港大瑪麗醫院的數字顯示有75%-80%的孕婦會接受唐氏綜合症的產前篩查或診斷，而95%發覺胎兒患上唐氏綜合症的母親都會選擇人工流產。根據香港法例，若發現胎兒有嚴重先天問題，由孕婦提出要求，再經過兩位醫生的同意，在懷孕24周前可以進行人工流產。唐氏綜合症嬰兒成長後一般智商只有50，屬於嚴重先天問題，因此母親可要求進行人工流產。

但由於唐氏綜合症的發生率不高，加上患病兒童雖然有智力問題及其他疾病，但如得到適當的照顧，仍然可以有富足的人生，所以也有部分準父母選擇繼續懷孕，或是不做產前唐氏綜合症的篩查和診斷。

由於唐氏綜合症的發生率不高，加上患病兒童雖然有智力問題及其他疾病，但如得到適當的照顧，仍然可以有富足的人生，所以也有部分準父母選擇繼續懷孕，或是不做產前唐氏綜合症的篩查和診斷。

由於唐氏綜合症的發生率不高，加上患病兒童雖然有智力問題及其他疾病，但如得到適當的照顧，仍然可以有富足的人生，所以也有部分準父母選擇繼續懷孕，或是不做產前唐氏綜合症的篩查和診斷。

由於唐氏綜合症的發生率不高，加上患病兒童雖然有智力問題及其他疾病，但如得到適當的照顧，仍然可以有富足的人生，所以也有部分準父母選擇繼續懷孕，或是不做產前唐氏綜合症的篩查和診斷。

由於唐氏綜合症的發生率不高，加上患病兒童雖然有智力問題及其他疾病，但如得到適當的照顧，仍然可以有富足的人生，所以也有部分準父母選擇繼續懷孕，或是不做產前唐氏綜合症的篩查和診斷。

## 母親年齡跟嬰兒患上唐氏綜合症比例

母親年齡	唐氏綜合症個案	母親年齡	唐氏綜合症個案
< 30歲	< 1/1,000	40歲	1/105
30歲	1/900	42歲	1/60
35歲	1/400	44歲	1/35
36歲	1/300	46歲	1/20
37歲	1/230	48歲	1/16
38歲	1/180	49歲	1/12
39歲	1/135		

資料來源：Hook, E.G., Lindsjo, A. Down Syndrome in Live Births by Single Year Maternal Age.