

唐氏綜合症最新診斷技術 羊水聚合酶鏈反應(PCR)檢查

大約每650名嬰兒中便有一名患有唐氏綜合症。新引進的羊水聚合酶鏈反應 (Polymerase Chain Reaction, PCR) 檢查只需一至兩天便可確定胎兒是否患有唐氏綜合症，或可取代需時兩至三星期的傳統細胞遺傳學檢查。



撰文：
梁永昌醫生
香港大學醫學院婦產科學系
名譽臨床醫學助理教授

綜合症。要進行細胞遺傳學檢查，首先以羊膜穿刺術抽取孕婦的羊水，培植細胞樣本，然後放在顯微鏡下以肉眼觀察細胞的染色體排列。

唐氏綜合症的成因是由於染色體異常。一般人細胞內有23對，即46條染色體。但是唐氏綜合症嬰兒的細胞中會多出額外的一條第21對染色體。

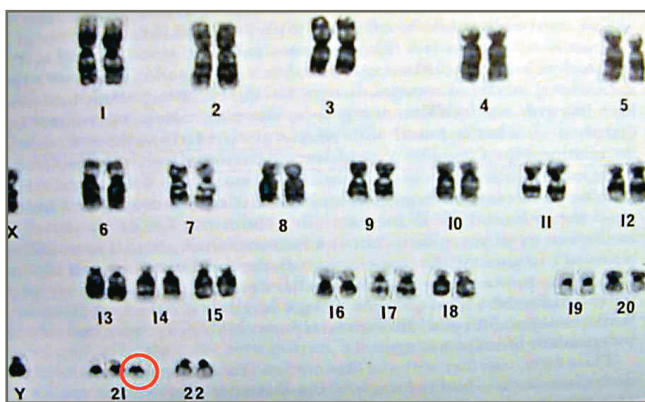
母親懷孕時年紀越大，胎兒患上唐氏綜合症的機會越高。在母親年屆30的胎兒中，每700名便有一名患有唐氏綜合症；但如母親的年齡超過40，則每100名胎兒便有一名患有唐氏綜合症。

傳統檢查需時較長

細胞遺傳學檢查可以確定胎兒是否患有唐氏綜合症。由於羊水內有胎兒的皮膚細胞，若抽取羊水以分析其細胞染色體數目和結構，便可驗出胎兒是否患有唐氏

綜合症。除了唐氏綜合症，細胞遺傳學檢查也可以驗出其他染色體異常。染色體異常大致分為兩類：數量異常和結構異常。染色體數量異常是指細胞內染色體數量和正常的細胞不同。唐氏綜合症病人的細胞比正常人多出一條第21對染色體，屬於數量異常。有些胎兒的細胞有13號染色體三體綜合症(Trisomy 13)，或18號染色體三體綜合症(Trisomy 18)，即多出額外一條第13或第18對染色體。另外，亦有些胎兒多出或缺少了一條性染色體(X, Y)。而染色體結構異常是指染色體比正常的較長或較短，亦有染色體折斷了而連接在另一條染色體上。

細胞遺傳學檢查由抽取



唐氏綜合症胎兒的細胞多出一條第21對染色體。



新引進的羊水聚合酶鏈反應檢查，可有助孕婦更快捷更準確測出唐氏綜合症。

羊水到完成分析，一般需時兩至三星期。加上觀察細胞的染色體排列需要由受過專業訓練和擁有多多年經驗的細胞遺傳學檢查人員進行，因此細胞遺傳學檢查所花的時間和人手很多。

新方法準確度高且快

新引進的羊水聚合酶鏈反應(PCR)檢查，一般只需一至兩天便可知結果，將來或可取代已由60年代沿用至今的細胞遺傳學檢查。羊水聚合酶鏈反應(PCR)檢查快速測試在90年代開始進行試驗，到現在技術已非常成熟，檢驗唐氏綜合症胎兒的準確度達到百分之百。

以羊水聚合酶鏈反應(PCR)檢查抽取羊水樣本之後，不需要進行細胞培植，可直接抽取去氧核糖核酸(DNA)，節省一至兩星期的細胞培植時間。

染色體排列的分析無需專業人員以肉眼檢查，而以機器大量進行，每次可檢查30至40個樣本，省卻許多時間和人手。

另外，由於羊水聚合酶鏈反應(PCR)檢查只需一至兩天便可知結果，相比傳統的細胞遺傳學檢查需要等候兩至三星期，應可大大減低胎兒在唐氏綜合症普檢結果不正常的孕婦及其家人在等候檢驗結果期間的焦慮。即使檢查結果出現不正常，孕婦亦可及早決定是否進行人工流產。

羊水聚合酶鏈反應(PCR)檢查主要用作檢查胎兒是否患有唐氏綜合症，同時亦可檢驗胎兒細胞是否出現13號染色體三體綜合症、18號染色體三體綜合症，或是否多出或缺少了一條性染色體(X, Y)。在所有染色體異常中，這4種異常佔八成。

PCR檢查

會遺漏部分染色體異常

可是羊水聚合酶鏈反應(PCR)檢查亦有不足之處，會遺漏一些胎兒的染色體異常。但在羊水聚合酶鏈反應(PCR)檢查所遺漏的染色體異常中，九成都會在超聲波檢查中被發現。其餘遺漏的染色體異常中，有臨床意義的極少，例如胎兒細胞中可能有標記染色體(marker chromosome)，即該條染色體多出一小節，但百分之九十有標記染色體的孩子在外觀和智力上與正常孩子無異。

香港大學醫學院婦產科學系2003年的研究顯示，在1,526個唐氏綜合症普檢結果不正常的胎兒個案中，只有2個細胞樣本可能含有羊水聚合酶鏈反應(PCR)檢查所遺漏的染色體異常。

現時細胞遺傳學檢查被用作檢查胎兒是否患有唐氏綜合症的最終診斷，但時間和人手的要求都比羊水聚合酶鏈反應(PCR)檢查高。因此，羊水聚合酶鏈反應(PCR)檢查將來可能取代傳統的細胞遺傳學檢查，以提高診斷唐氏綜合症胎兒的效

率。可行的方法是，在接受超聲波檢查後，若果結果正常，可以進行羊水聚合酶鏈反應(PCR)檢查，只需兩至三天便可以知道胎兒是否患有唐氏綜合症，作為最後診斷結果。相反，如果在超聲波檢查時發現異常，可以進行細胞遺傳學檢查，以確定胎兒是否有其他染色體異常，包括羊水聚合酶鏈反應(PCR)檢查所遺漏的染色體異常。

進一步研究快速結果 在減低焦慮的成效

由於羊水聚合酶鏈反應(PCR)檢查能夠在一至兩天內檢查到胎兒是否患有唐氏綜合症，並且準確度高，因此已可逐漸取代細胞遺傳學檢查。港大醫學院婦產科學系現正進行研究，以瞭解羊水聚合酶鏈反應(PCR)檢查的快速檢查結果對孕婦焦慮情況的影響。

另外，現時內地並未有統一唐氏綜合症普檢及確診的制度，可考慮發展羊水聚合酶鏈反應(PCR)檢查，發揮其快速並能大量進行染色體分析的功能。



培植細胞樣本(cell sample culturing)需要1至2星期。



PCR檢查以儀器大量進行，可以省回許多時間和人手。