

唐氏 新檢測

都記不清楚有甚麼

了，總之就是一個月來
一次做產檢，到後孕期更是
半個月一次。前面檢查好多項目
的！」她說。

其中一個產前檢查項目是
OSCAR，在胎兒十一至十四周
(即約三個月)時進行。「我
三十七歲懷第一胎，屬高齡產
婦，所以要做唐氏篩檢，怎料檢
查結果發現驗血中有一個指標高
了，即是有唐氏危機，所以醫生
就建議我做這個檢查。他本來給
我兩個方案，一是等下一個月來
產檢時抽羊胎水化驗，但有流產
風險。另一個方案是等一個月
後，即十二月份，新檢查方法投
入服務，只需抽取血液樣本，再
通過電腦分析，便可以有結果，
這個新抽血檢查，準確度高，風
險又低，我說當然是做這低風險
的！」黃女士所指的新檢查方
法，正是養和醫院跟中文大學合
作的非入侵性產前唐氏檢測「敏

敏兒安T21 檢測方法解構

最新的唐氏綜合症檢測「敏兒安T21」(英文簡稱 safeT21) 是由中文大學化學病理學系研發，屬非入侵性產前檢測方法，孕婦只需提供血液樣本，便可以透過電腦進行分析。

梁子昂醫生解釋其檢測方法：「孕婦在懷孕期間，胎兒會釋放DNA在母體的血液中，所以孕婦的血液都包含自己血液的DNA及胎兒的DNA，胎兒所佔的比率約為10%-15%。如胎兒有染色體(包括染色體21、18、13)不正常，其孕婦血液中該編號的染色體DNA總數便會上升。

雖然這個增幅不算多，但通過精密的儀器分析及處理，已經可以足夠讓醫生判斷當中有沒有不正常。而昔日的科技是無法檢測這個微細變化。」

如發現21號染色體DNA分子數目異常增加，即胎兒患有21號染色體異常，即唐氏綜合症的機會極高。

敏兒安T21同時可以測試另外兩種染色體異常遺傳病，分別是18號染色體異常的愛德華綜合症，及13號染色體異常的巴陶氏綜合症。

► 黃女士的寶寶是位小美女，重3.07公斤。



兒安T21」。

雖然說確定了接受新檢測方法，但在等候的這一個月，以及抽血後等候結果的兩星期，令黃女士寢食難安，又因為怕父母擔心不敢說出情況，煩惱擔憂統統一個人扛起！

OSCAR 檢測 4 數值

養和醫院婦科母胎醫學主任梁子昂醫生說，目前產前檢查項目中，一般都會包括OSCAR。「OSCAR以孕婦年齡、胎兒頸皮厚度及兩種荷爾蒙的數值，計算懷有唐氏寶寶的機率。這篩檢靈敏度有90%準確，但亦約有5%假陽性。有時其中一項數值超高，就會將整體計算機率的結果拉高，顯示懷唐氏兒風險較高，孕婦亦因而選擇再作進一步的抽絨毛或羊水檢查以確定是否真的懷上唐氏寶寶，但抽絨毛或羊水卻有0.5%至1%流產風險。」梁醫生解釋。

對於一些OSCAR結果偏高，

梁醫生指出，胎兒的頸皮厚度是評估唐氏綜合症風險的重要指標。



為了孕育下一代，父母費盡心思計劃籌謀。成功懷孕後，準媽媽又要接受不同的檢查以確保BB健康成長。其中計算產婦有多大機會懷「唐氏兒」的「早孕期一站式唐氏綜合症篩查」，簡稱OSCAR，就為不少父母及早解煩擾。但對於一些檢測結果呈高危的孕婦，需要進一步抽絨毛或羊水檢查，卻有流產風險，令父母難以抉擇！

幸好科技永遠進步，最新的一種唐氏檢查方法只需抽取母體血液，靈敏度更高達99.1%！

撰文：陳旭英 攝影：張文智 設計：章可儀

► 梁子昂醫生說昔日如OSCAR篩檢呈陽性，孕婦要進行入侵性檢查，現在多了個選擇。



排除 假陽性

三 十七歲才懷第一胎的黃女士，對於腹中塊肉的重視和緊張程度可想而知，而為了得到最好的照顧和醫療服務，已移民新西蘭的她決定到香港分娩。

「一懷孕就打算到香港生產，雖然我五年前已經移民，但之後還是長居國內，為了方便國

內的母親可以照顧孫兒，避免她長途跋涉飛到南半球探望，香港正是適合地方；加上香港的醫療好，所以都是到香港分娩最適合。」她向記者說。

所以，她在懷孕約十周時來養和婦產科見梁子昂醫生，經初步診斷及醫生詳細解釋後，知道有何種檢查要進行。「有好多檢查項目，要抽血、照超聲波，還有很多遺傳病的檢測……

曾經一度被唐氏疑雲弄得寢食難安的黃女士，靠新檢測排除風險，BB於上月平安出生。

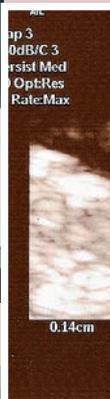
3公斤健康小女兒

「我餐後兩小時的血糖是八點九，正常要在六點七以下，擔心又開始了……高血糖會影響胎兒，會有早產危機，會引致高血壓……醫生都有向我解釋，於是這期間我要嚴格控制血糖，餐單都聽從營養師指示，只吃菜、魚、蝦、蛋這類有營養的，肉都

去年十二月接受敏兒安(T21)新檢查方法，在兩周後得知報告結果為陰性後，黃女士的心頭大石終於可以放下。而為了追回之前因心理壓力而少吃了營養食物，黃女士再度努力進補，早午晚都盡力吃得豐富一點，怎知到後孕

敏兒安(T21)暫時只可檢查最高風險的三種（染色體 21、18、13）。」

►新檢測方法由中文大學化學病理學系研發，圖為中大醫學院系主任盧煜明向傳媒介紹新檢測方法。



◀唐氏患者亦可以自力更生，圖為一家由唐氏患者擔任服務員的餐廳。

3種產前檢查的風險

OSCAR是目前普遍的唐氏綜合症篩查方法。孕婦在懷孕十一至十四周時進行，包括四項指數：孕婦年齡、超音波掃描量度胎兒頸項厚度，及抽取血液檢妊娠性血漿蛋白-A (Pregnancy Associated Plasma Protein-A) 和游離Beta人類絨毛膜促性腺激素 (free beta-human Chorionic Gonadotropin)，再由電腦計算胎兒患有唐氏綜合症的機會率。

此項篩查方法沒有入侵性，對孕婦和胎兒並沒有危險，可發現九成的唐氏綜合症。如果OSCAR檢驗結果為陽性，即孕婦患有唐氏兒的風險較高，故需要作進一步診斷，方法包括絨毛球活檢和羊膜穿刺術。

絨毛球活檢可在十四周前進行，醫生在超聲波確定胎兒和羊水位置後，將吸針置入胎盤處抽取胎盤絨毛細胞，然後送到化驗室進行染色體檢查，以確定胎兒是否有唐氏綜合症或其他染色體異常。

而羊膜穿刺術則要待十六周後才可進行，在羊膜腔內抽取羊水檢驗。由於絨毛球活檢和羊膜穿刺術都屬入侵性檢查，故有風險，有機會引致胎兒流產，機率为0.5-1%。



►有父母嫌棄唐氏寶，亦有父母視為寶貝。圖為一對外籍夫婦收養一名唐氏兒。



記者問她在等候唐氏檢測結果時，有否考慮過如真的是唐氏兒會如何處理，她說：「如果真是不幸確定了，我相信會放棄胎兒吧，因為家族中有一位弱智兒童，帶來不少壓力，孩童父母照顧他也十分辛苦，最擔心是日後父母早一步離開，孩兒不知如何生活……我不想為我的家人增添麻煩及壓力，所以我會選擇終止懷孕。」

幸好一切擔憂都已成過去，黃女士目前正憧憬着女兒幸福的未來。閱

不敢多吃，怕高脂，飯和麵就更少吃……哎呀，真是每個階段都給我挑戰！」黃女士說。

在五月二十二日，重三公斤的健康女兒終於平安出生，黃女士抱着她在懷內非常滿足，每次餵哺後都捨不得送回育嬰房。



養和小百科

60年代末期，世界經濟蕭條打擊香港貿易及工業發展。中國大陸社會動盪不安，使香港經濟陷於嚴峻的境地。雖然如此，為滿足市民對優質醫療服務的需求，養和醫院斥資購入8,000平方呎土地，並於1967年建成李樹芬院北翼，讓全院病牀數目增至400張。

但頸皮厚度卻正常的個案，如何是好？又例如父母年紀較大，這一胎又是試管嬰兒，而唐氏風險又不是超高的，是否要承受抽絨毛或羊水的風險？對於這些兩難局面，昔日會很難抉擇，但幸好去年十二月投入服務的新測檢「敏兒安T21」提供了一個安全度高及準確度高的選擇。

梁醫生說：「以黃女士的個案為例，她胎兒的頸皮厚度為1.6毫米，超聲波中亦清楚顯示鼻骨，都屬正常，只是其中一個荷爾蒙指數較高，加上產婦年齡高，致總風險為九十二分之一，令唐氏兒風險評估被拉高。在這種指數略高，但相信未必是唐氏兒的個案，就適合進行新測檢方法。」

不同階段 不同挑戰

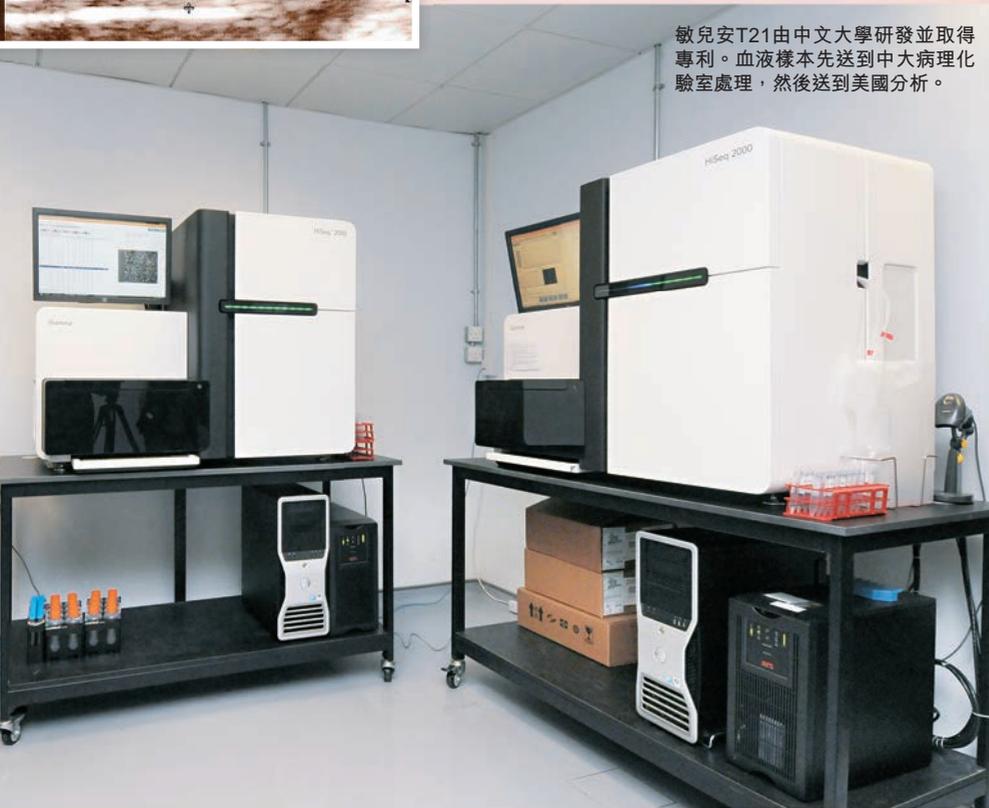
新檢測方法只需從孕婦血液樣本中第二十一號染色體DNA數

▼ OSCAR其中一項檢查是量度頸皮厚度，如過厚便顯示有唐氏危機。



▲ 新檢測方法只需抽取少量血液，便可以檢驗三種染色體遺傳病。

敏兒安T21由中文大學研發並取得專利。血液樣本先送到中大病理化驗室處理，然後送到美國分析。



量，便能分辨胎兒是否唐氏兒，靈敏度達99.1%，假陽性低至0.1%，即此方法可幫助檢定出99.1%的唐氏兒，而若報告結果不正常，則只有一千分之一機會不是唐氏。

「由於準確度高，故我們收到報告後，如屬陽性就會再做抽羊水檢查覆核結果，結果過去六個月我們送交檢測的三百零七個樣本中，收到六個唐氏呈陽性報

告，全部個案都最終確定是唐氏兒。」梁醫生說。

由於檢測方法只是一次性抽血，對胎兒零風險及準確度高，梁醫生相信未來，敏兒安T21有機會取代OSCAR作為篩檢唐氏胎兒的一線檢測方法。

不過他特別提醒，敏兒安T21並不可以取代抽絨毛或羊水檢查。「當胎兒染色體異常的機會極高，例如頸皮厚度超過四或五毫米，或超聲波顯示胎兒結構異常，這類就值得直接做抽絨毛或羊水，一來兩日便有唐氏、愛德華氏、巴陶氏及特納氏綜合症結果，敏兒安T21則需時兩星期，最重要是抽絨毛或羊水檢查可以檢測所有染色體不正常的遺傳病，

▲ 唐氏綜合症兒童只要得到適當照顧，成長後亦能有豐盛人生，圖為兩位傑出唐氏綜合症得獎者。

