



美國 FDA 於 2022 年 4 月發布「非侵入性產前染色體篩檢相關風險」觀點討論

發表單位： 美國 FDA
發表時間： 2022/04/19
類 別： 新聞

摘要整理： 蕭涵予
內容歸類： 醫療器材
關 鍵 字： Non-invasive prenatal screening、NIPS、Cell-free DNA、Non-invasive prenatal tests、NIPT、LDTs

資料來源：[FDA Warns of Risks Associated with Non-Invasive Prenatal Screening Tests](#)

- 重點內容：
1. 本觀點討論旨在協助警告非侵入性產前染色體篩檢(Non-invasive prenatal screening, NIPS，又稱為 Cell-free DNA test 或 Non-invasive prenatal test, NIPT)存在檢測錯誤、不當使用及不當解讀結果的風險。
 2. 目前市場上所有 NIPS 均以[實驗室自行研發檢驗技術\(LDTs\)](#)的形式提供，並未經由 FDA 審查。雖多數實驗室標榜其提供的 NIPS 檢測具有高度準確率，FDA 仍擔憂其宣稱可能缺乏完整的科學證據。
 3. NIPS 是透過檢測孕婦的血液樣本以評估胎兒發生基因異常的可能性，提供有關胎兒可能患有嚴重健康問題的相關資訊，如唐氏綜合症及 DiGeorge 症候群。然而，NIPS 為篩檢測試並非診斷測試，且具有偽陽性的風險，需要額外的檢測來確認胎兒是否受到影響。
 4. 患者和醫療照護提供者應瞭解使用遺傳性產前篩檢試驗的風險及局限性，不應在沒有額外的確認性測試情形下，單獨根據這些篩檢結果診斷遺傳(染色體)異常或做出關鍵的醫療照護決策。例如孕婦



在不瞭解篩檢測試的局限性，以及胎兒可能不具基因異常的情況下，僅根據遺傳產前篩檢結果結束妊娠，造成錯誤決策。

5. FDA 建議患者和醫療照護提供者在評估進行此類篩檢或對其妊娠做出任何決定前，應先與遺傳諮詢師或其他醫療照護提供者討論所有產前遺傳篩檢的利益和風險。請參閱下面的安全資訊連結，以獲取提供患者和醫療照護提供者的完整建議清單([Genetic Non-Invasive Prenatal Screening Tests May Have False Results: FDA Safety Communication](#))。