

遺傳性疾病可以預知

一般產前檢查及新生兒醫療照顧的最終目的，是爲了保證婦女生產時的安全與生育健康的新生兒。然而少部份的新生兒約4%，却與生具有輕微或嚴重的先天性缺陷。

近年來，醫學界已發展出一些方法，來檢驗1對夫婦在他們有愛情結晶之前，是否有較高的機會生下某些先天性缺陷的子女。也有一些檢驗方法，可在懷孕期間辨認胎兒是否有先天性缺陷。有一些遺傳性疾病，如果在小孩子生下來的頭幾周就發現的話，往往是可以治療的。

早發現先天性缺陷兒

人體內每一個細胞都有46條染色體，每一條染色體上有數千個基因，而這些基因決定了一個遺傳的特徵，例如身高及眼睛的色澤。這些基因也攜帶有關人體一些重要化學功能的訊息。

精卵各帶有23條染色體，受精之後，精子的基因和卵子的基因結合，這種結合使得受精卵有46條染色體。但染色體上有錯誤的基因，染色體不是恰好46條或染色體的結構發生斷離的現象時，就可能發生遺傳性的先天性缺陷。

但不是所有先天性缺陷都是遺傳而來的，有些是由於暴露在遺傳無關的環境下，例如一些藥品及化學品對胎兒有直接的不良影響，酒，暴露在過量的X光，微生物感染，皆可影響胎兒的成長與發育。

許多先天性缺陷，被證實是環境因素與遺傳因素共同造成的。已知的先天性缺陷有2,500種，有些是基因或好幾個基因受到影響，另有一些與染色體異常有關。

常見的遺傳性疾病

遺傳性疾病有3種主要的遺傳型式：顯性遺傳、隱性遺傳及性連遺傳等。亨汀頓氏舞蹈症是顯性遺傳常見的例子，患此病者，帶了1個有病基因，並且有50%機會傳給任何一個子女，而此種病患的後半生，才會發生神經系統疾病的症狀。

隱性遺傳型式則是雙親均爲帶原者，而任何一個子女均有25%的機會得到這類疾病。患此類病者必定遺傳了2個相同的有病基因，1個從父親，1個從母親。

一個未患病而帶了1個有病基因的人叫做帶原者。性連遺傳病型主要發生於男性患者，此病因位於性染色體上，隱性的會從帶原者的母親傳給她的兒子。這個帶原者的母親的兒子有50%機會得病，最常見的例子就是血友病。

染色體異常最常見的例子就是唐氏症俗稱「蒙古症」，這個疾病會導致程度不等的心智障礙，對所有年齡的產婦而言，每800個胎兒活產就有一個是患唐氏症。產婦年紀越大則機會愈大，特別是大於35歲的產婦，而40歲的產婦有1%機會生下唐氏症小孩。類似唐氏症的

染色體異常疾病，也可能發生在年輕婦女，如果年輕的婦女生下一個唐氏症小孩，以後生育的小孩有1%的機會罹患染色體異常。

那些人接受遺傳篩檢

目前最常用於檢驗胎兒遺傳疾病的方法是羊膜穿刺，這種方法於懷孕16~18周從羊水——環繞胎兒周圍的液體——取出胎兒剝落的細胞培養分析。分析羊水中的胎兒細胞，可以預知胎兒的染色體是否異常，雖然許多種遺傳疾病及先天性缺陷無法檢驗，但是本法可以向雙親保證他們的胎兒確定不會有某些遺傳疾病。

以下情形者，請接受遺傳篩檢，早作處理，避免畸形兒出現在家庭及社會中。

- 一、高齡孕婦，生產時53歲以上。
- 二、本胎次有生育先天性缺陷兒的可能者。
- 三、曾生育先天性缺陷兒者，尤其生育過染色體異常兒。
- 四、本人或配偶有遺傳性疾病者。
- 五、家族中有遺傳性疾病者。
- 六、習慣性流產婦女。

日前台大、榮總均有此項諮詢服務，亦有不少大型的公私立醫院重視優生保健工作的推行，設立臨床遺傳門診，提供民眾遺傳諮詢服務。需此項服務者，可與這些機構連絡。 ■