

遺傳性疾病與產前遺傳診斷

文/宣文

產前健康檢查和新生兒醫療照顧之最終目的，無非是為了保障婦女生產時的安全與生育健康的下一代，然而有4%的新生兒卻與生俱來有輕微或嚴重的先天性缺陷。近年來，醫學科技的日新月異，發展出一些檢驗方法，檢查懷孕前、懷孕後是否有先天性缺陷的下一代。某些遺傳性疾病，在小孩生下來的頭幾週就發現的話，往往是可以治療的。

胎兒藉染色體遺傳父母的性狀

那麼遺傳性疾病是如何遺傳的呢？在我們人體內每一個細胞都有22對「體染色體」，1對「性染色體」，每1對染色體上皆有數千個基因，這些基因可決定人的遺傳特徵，如身高及眼睛的顏色，這些基因也攜帶有關人體一些重要化學功能的訊息。精卵結合之後，受精卵便有父親的23條染色體，及母親的23條染色體，共46條染色體。假如染色體上

有錯誤的基因、染色體不剛好46條，或結構發生斷離現象時，就會發生遺傳性疾病的不正常缺陷兒產生。

當然並非先天性缺陷皆由遺傳而來，也有外在的藥品或化學品對胎兒造成直接的不良影響，如酒精、過量的X光或微生物感染，皆可影響胎兒的成長與發育。目前醫學上已證實，許多先天性缺陷兒是環境因素與遺傳因素共同造成的。目前已知的先天性缺陷有2500種，有些是單基因或多重基因受到影響，另一些則與染色體不正常有密切關係。

遺傳性疾病造成胎兒先天性缺陷

目前已知遺傳性疾病有3種主要的遺傳方式 1. 顯性遺傳病：最常見的例子為亨汀頓氏舞蹈症，患此病者帶了一個有病基因，並且有50%機會會傳給其任何一個子女，而此種病患的後半生會發生神經系統疾病的症狀。 2. 隱性

遺傳病：如地中海型貧血，雙親均為帶因者而任何一子女均有25%機會得到此疾病，得病者必定遺傳到兩個相同的有病基因，一個由父親、一個由母親而來，所謂帶因者係未患病而帶病的基因者。 3. 性連遺傳病：主要發生在男性患者，因有病的基因位於性染色體上、隱性的性連遺傳疾病會由帶因者母親傳給她兒子，得病機會為50%，如血友病和色盲。

染色體異常最常見的例子就是唐氏症（俗稱蒙古症），此疾病會引起不同程度的心智障礙，對所有年齡的產婦而言，每800活產胎兒中，就有一個是唐氏症。產婦年齡愈大，生下唐氏症小孩的機會就愈大，尤其是35歲以上之產婦，而40歲以上產婦有1%機會生下唐氏症小孩，其實唐氏症染色體異常疾病也可能發生在較年輕的婦女，如果較年輕的婦女生下一個唐氏症小孩後，則以後生育的小孩

有1%的機會罹患染色體異常。

高危險群孕婦應施行 羊膜腔穿刺術

目前晚婚趨勢普及，因此產前遺傳診斷是絕對必要的，凡在本市各醫院生產之產婦年齡超過34歲者，均提供羊膜腔穿刺，這種方法於懷孕16~18週從羊水——環繞胎兒周圍的液體，取出胎兒的剝落細胞培養分析，來預知胎兒的染色體是否異常，雖然許多種遺傳性疾病及先天性缺陷無法檢驗，但是做羊膜腔穿刺術卻可以保證胎兒是不會有某些遺傳

性疾病。因此希望懷孕在34歲以上之婦女、或曾生育先天性缺陷兒的婦女，尤其生育過染色體異常胎兒者，或家族中有遺傳性疾病者，有習慣性流產婦女或本人及配偶有遺傳性疾病者，本胎次有生育先天性缺陷兒之可能者，均需作此項篩檢。

羊膜腔穿刺一般可以查出以下3種疾病：1.染色體變異，最常見的是唐氏症，這種病的小孩智力遲鈍，同時身體有其他缺陷，因為這些小孩身上每一個細胞都比正常的人多一個染色體，34歲以上的孕婦生這種孩子的可能性

比年輕婦女高。2.開放性的神經管缺陷、無腦兒及脊柱裂等。3.某些遺傳性疾病，其中以新陳代謝疾病最多。

若檢查結果有5%左右的機率會發生不正常的胎兒，此時可讓產婦及家人做一慎重的選擇及決定，為了落實優生保健工作及提高人口素質，中止懷孕或許是最佳選擇。

對遺傳疾病的了解是絕對必要的，產前遺傳診斷是每位懷孕婦女應有的醫學常識，如果對上述內容仍有不詳之處，可請教醫師或(02)3211000服務專線洽詢。 ■

歡迎參加1996年春季 「以色列農業科大展」

農業資訊



今年(1996年)5月12~16日，在以色列的特拉維夫將舉辦一場大型的農業科技展覽會。這三年一次的展覽會是由以色列最有名望的農業專家和生產商，展示他們最新的成就，包括在農田、果園、畜牧飼養場、溫室以及水利等各方面的最新科技和知識。

有興趣前往參觀的農友或社會人士，可加入考察團前往；考察團分有7天團及9天團。有關詳細行程及費用等報名資料，請與藍天旅行社蕭珍妮小姐連絡。

電話(02)555-0555分機213

傳真(02)555-0594 ■