

實行產前遺傳診斷 提高人口素質

文 / 鄭昕怡 整理

圖 / 洪秀鳳



生出健康聰慧的孩子，是每位家長的期望。



母親於懷孕期間，應視個人需要，由醫生進行產前遺傳診斷，以減少畸型兒發生，提高人口素質。

由於醫療保健的進步，以及民眾保健常識的提升，許多危及生命的疾病已經可以控制，但是，仍有一些先天異常的疾病，嚴重威脅著我們下一代的健康，依據生命統計的資料顯示，所謂的先天異常疾病，高居新生兒、嬰兒死亡原因的第2位，而在每百名活產的新生兒當中，就有3~4個是屬於重型先天性缺陷兒，換句話說，在台灣地區，每年約有一萬多個嬰兒患有重型先天性異常疾病，過去，在超音波還沒被用在婦產科之前，對於胎兒的情況很難了解，像是個黑盒子一般，而今，可藉由定期檢查、產前遺傳診斷，檢查出成長

中胎兒的健康情形，以減少畸型兒發生，及減輕家庭的負擔，以達優生的理想。

什麼人應做產前遺傳診斷？

孕婦除了接受定期的產前檢查之外，如為 34 歲以上之高齡產婦；本胎次有生育先天性缺陷兒之可能性；曾生育先天性缺陷兒者；本人、配偶或家族中有遺傳性疾病者，以及有習慣性流產者，均應做產前遺傳診斷。

產前遺傳檢查的種類

醫生會依孕婦的個別需要選擇合適的診斷方法，以下就最常用的超音波、羊膜穿刺術，和絨毛取樣術，加以說明：

(一)超音波

超音波的原理是？

超音波檢查是將高頻率聲波的反射作用，以電子信號顯示，可以用來評估胎兒是不是有先天性或是遺傳的異常；藉由超音波，我們可以看到胎兒的大小、形狀，以及結構，例如：無腦症、水腦症、裂腹畸型等，都可檢查出來。

超音波有副作用嗎？

一些準媽媽們，時常會擔心做產前檢查會對胎兒造成不利的影響，其實，超音波是不具副作用的，病人只要平躺在檢查床上，露出下腹部，醫師以甘油或者超音波專用的凝乳劑，塗抹於下腹部，然後，將超音波探頭放置於受檢部位，上下左右的移動，就可以在螢幕上觀察到骨盆腔內器官，以及胎兒的影像，整個檢查的過程，並不會對孕婦造成不適。

(二)羊膜穿刺術

羊膜穿刺術的原理是？

胎兒在母體內，是像漂浮於水中，一般稱為羊水，利用超音波定位及監視之

下，以一支細穿刺針，透過孕婦的腹部、子宮、羊膜，抽取少量的羊水(約 20~30 毫升)，作羊水內細胞以及羊水液的分析，來診斷出遺傳性疾病，如：半乳糖血症、唐氏症、先天性無腦症等。

羊膜穿刺會痛嗎？

羊膜穿刺是一種幾乎不痛、不須住院的小手術，其安全性已被許多先進國家肯定，至於，抽取羊水的最好時機，是在懷孕 16~18 週之間。

(三)絨毛取樣術

絨毛取樣術的原理是？

在超音波的定位及監視之下，經由孕婦的腹部穿刺，或者經由陰道子宮頸伸入導管後，將針頭定位於胎盤上，吸採絨毛組織，以供基因分析、染色體檢查，以及先天性代謝異常症的檢查。

實行絨毛取樣術的時機？

一般在懷孕的 10~11 週施行，若此胎發生畸型兒的機率大於 5~8%者，才需做絨毛膜檢查，例如：帶有單基因遺傳因子的人，由於其胎兒有 25~50%的機會發生遺傳性疾病，因此，才需做絨毛膜採樣。

絨毛取樣術安全嗎？

就安全性而言，美國多家醫學中心所聯合發表的經驗統計指出：絨毛取樣術所造成的流產率，雖然略高於羊膜穿刺術，但統計學上並未有顯著的差異，也就是說兩者的安全性相當。近年偶有孕婦接受絨毛取樣術後，產下肢體缺損的新生兒，但是，由於個案數目很少，兩者之間的關係並未被確定，一般而言，其安全性仍然受到肯定；目前，衛生署建議執行絨毛取樣術的孕婦，應於懷孕 20 週時，接受超音波的追蹤檢查。