

常見的遺傳性疾病及產前篩檢方法

一、遺傳性疾病：若有家族遺傳性疾病，應諮詢產檢醫師做進一步篩檢，常見 4 項遺傳疾病如下：

(一)海洋性貧血 (thalassemia)

臺灣常見的單基因遺傳性疾病之一，大約有 6%的人為帶因者，其身體狀況通常與一般人類相似。海洋性貧血分為甲型與乙型，夫妻若為同型帶因者，則每次懷孕，其胎兒有 1/4 機會罹患重型海洋性貧血，將會危及其生命與健康。甲型重型患者於胎兒時期會出現胎兒水腫、甚至是胎死腹中；而乙型重型患者須終生輸血、施打排鐵劑、或接受臍帶血幹細胞治療來維持生命。

因此，孕婦在第一次產檢時，應接受「海洋性貧血篩檢」，若發現準媽媽及準爸爸的「平均紅血球體積」(MCV) 都 \leq 80 fL，需接受後續的檢查以確認是否為帶因者。若夫妻為同型海洋性貧血帶因者，應進一步接受產前遺傳諮詢與診斷(如絨毛膜取樣或羊膜穿刺術)。

(二)脊髓性肌肉萎縮症(spinal muscular atrophy)

脊髓性肌肉萎縮症(簡稱 SMA)屬於體染色體隱性遺傳疾病，患者的脊髓前角運動神經元發生漸進性退化，導致肌

肉逐漸軟弱無力、萎縮，但智力發展卻完全正常。其發病年齡從出生到成年皆有可能，是常見的一種體染色體隱性遺傳疾病。

臺灣約每 40-60 個孕婦即有 1 人為 SMA 帶因者，僅次於最常見的海洋性貧血。若夫妻同時為 SMA 帶因者，則每次懷孕約有 25% 的機率，胎兒會是 SMA 患者。檢測流程：先抽孕婦血液進行篩檢，若結果為非帶因者，則不需再作檢查；若為帶因者，則配偶亦需抽血篩檢，若配偶結果也是帶因者，應進一步接受產前遺傳諮詢與診斷（如絨毛膜取樣或羊膜穿刺術）。目前這項篩檢屬於自費檢查項目。

（三）唐氏症(Down syndrome)

唐氏症是一種最常見的染色體異常疾病，也是導致智能障礙的最主要病因；平均每 800 位孕婦，就可能有 1 位會懷有唐氏症胎兒。唐氏症篩檢是一種用來估計胎兒罹患唐氏症風險的檢測，若篩檢結果為高風險者，建議應接受絨毛取樣或羊膜穿刺檢查，以確定胎兒是否為唐氏症患者。

常見唐氏症篩檢方式有 3 種，分別為：

1. 非侵入性胎兒染色體篩檢：懷孕 10 週後，抽取孕婦血液檢體，然後利用新一代高通量 DNA 定序技術及生物資訊學

分析母血中來自胎盤細胞的游離 DNA，可檢測腹中胎兒是否罹患唐氏症，準確率 99%。

2. 第一孕期(11-14 週)唐氏症篩檢：結合超音波檢查胎兒頸部透明帶和鼻樑骨，與孕婦血清生化標誌分析，準確率約 85%。

3. 第二孕期(15-20 週)唐氏症篩檢：抽取孕婦血液進行 4 項血清生化標誌分析，準確率約 80%。

衛生福利部國民健康署建議年齡滿 34 歲以上孕婦、曾生育過染色體異常胎兒、或家族成員有染色體異常者，可直接接受羊膜穿刺術檢查，以診斷胎兒是否為唐氏症患者；而未滿 34 歲的孕婦則可先接受唐氏症篩檢，篩檢結果若為高風險者，應進一步接受絨毛取樣或羊膜穿刺檢查，以確定胎兒染色體是否異常。

目前臺北市政府衛生局提供設籍之懷孕婦女，或配偶設籍之新移民懷孕婦女，每胎得擇一補助 1 次唐氏症篩檢。

➤ 臺北市唐氏症篩檢補助資訊：助您好孕/優生保健/【孕中】
孕婦唐氏症篩檢補助(born.taipei)

(四)X 染色體脆折症(fragile X syndrome)

X 染色體脆折症發生率僅次於唐氏症，為第二常見的遺傳性智能發展障礙疾病。除了智能障礙外，其他可能的症狀包括：情緒問題、語言遲緩、注意力不集中、過動、自閉、不善與人接觸等。致病的原因是 FMR1 基因內發生 CGG 重複次數異常增加，無法生成 FMR1 蛋白，進而影響腦神經細胞發育、無法維持正常神經傳導，導致智力方面的異常。根據臺大醫院的研究指出，每 777 位孕婦即有一位是 X 染色體脆折症準突變型的帶因者。因此，建議有家族史或會擔心的孕婦，可自費進行篩檢，若結果為非帶因者，則不需再作檢查；若為帶因者，則須視胎兒性別決定下一步：若胎兒為女性，不需作進一步檢查，若胎兒為男性，因有 50% 的罹患機率，則需取胎兒檢體(絨毛、臍帶血、或羊水)進行檢查。

二、衛生福利部國民健康署產前遺傳診斷補助資格

項目	對象	次數	補助金額	服務項目
產前遺傳診斷	一般民眾（凡 34 歲以上孕婦、本人或配偶或家族有罹患遺傳性疾病、曾生育過異常兒、孕婦血清篩檢疑似染色體異常之危險機率大於 1/270、超音波篩檢胎兒可能有異常、或疑似基因疾病等孕婦）	每胎 1 次	每案減免新臺幣 5,000 元	產前細胞染色體檢查及基因檢驗
	低收入戶或優生保健資源不足區民眾		由採檢院所每案另行減免採檢費用新臺幣 3,500 元。實際費用未達新臺幣 3,500 元者，依實際費用減免之	