

# 孕婦媽咪停看聽：

## 本院提供產前遺傳諮詢

台中榮總婦產部遺傳諮詢師 羅鳳菊



產前遺傳諮詢門診

### 何謂產前遺傳諮詢？

個案懷孕14週產檢時，發現血液MCV值為69.5fl，醫師懷疑可能有地中海型貧血疾病。個案家族史顯示出有多位懷疑是地中海型貧血，個案非常擔心胎兒是否會遺傳地中海型貧血，於是轉介諮詢。諮詢過程，先檢測先生的血液MCV，若MCV <80fl，則進一步確認是缺鐵性貧血或做基因檢測，以確認夫妻是否為地中海型貧血帶因者及是否同型，如果夫妻是同型，胎兒則有1/4機率遺傳到重型地中海貧血疾病，此時需做產前胎兒基因檢測。對個案說明地中海型貧血的自體隱性遺傳機制、篩檢、疾病症狀及產前預防。檢測結果，先生MCV >80fl，若太太真的是地中海型貧血帶因者，其胎兒1/2正常，1/2帶因者，遺傳到重型地中海貧血的機率則非常低。個案聽了，心裡放心不少，也免除心中疑慮，繼續做常規產檢。以上實例，就是產前遺傳諮詢。

產前遺傳諮詢門診結合婦產科醫師、細胞遺傳學專家、臨床生化人員及遺傳諮詢師等專技人才，對有遺傳疾病或有帶因性染色體異常的夫妻提供遺傳相關資訊。遺傳諮詢分二部分：首先，是向孕婦及家屬解釋其相關遺傳病的原因、診斷方法、可能症狀及評估再發率，並解釋產前遺

傳診斷的步驟、目的、危險性和併發症等有關問題，協助孕婦選擇適合的產前遺傳診斷方法；第二、若診斷胎兒有某種先天異常疾病，則協助孕婦及家屬選擇適合的處理措施，提供相關資源的訊息，隨時給予精神支持及適當協助。

### 產前遺傳諮詢服務的對象

**1、孕婦年齡超過34歲者：**高齡產婦生下唐氏症及其他染色體異常疾病的機率較年輕產婦高，所以建議進行羊膜腔穿刺技術，檢測胎兒染色體是否異常。遺傳諮詢過程將解說穿刺術意義、過程、注意事項、風險及限制性。

**2、夫妻或雙方家族中患有遺傳疾病者：**擔心家族的遺傳疾病會遺傳下一代，經由遺傳諮詢確診病因、遺傳機制、評估風險，必要時做產前遺傳診斷，以預防家族遺傳疾病的再發生。

**3、有習慣性流產者 (三次以上流產史)：**習慣性流產原因很多，50%是因為染色體異常造成。夫妻有一方染色體屬於平衡性變異，則胎兒染色體異常機率相對性增加，容易產生流產現象。所以遺傳諮詢先確認夫妻雙方染色體檢查，以避免不必要的遺憾事件重複發生。

**4、曾生過先天缺陷兒或染色體異常者：**先天

缺陷兒可能是基因或染色體異常造成，經遺傳諮詢尋求適當的產前診斷方法，可預防下一胎的再發率。

**5、本次懷孕發現有胎兒異常：**超音波產檢發現胎兒有異常現象，30~40%可能是染色體或基因異常，遺傳諮詢提供診斷，進一步確診胎兒病因，以協助孕婦及家屬做適當處理的決定。

**6、近親結婚：**每個人都帶有5~6個異常的隱性基因，血緣相近的配偶，其同一種致病隱性基因帶者的機率比一般非近親夫婦高，故下一代產生自體隱性遺傳疾病的風險會增加，遺傳諮詢評估其近親關係及產生遺傳疾病的風險機率，以減低近親夫妻會生下異常小孩的社會倫理壓力。

**7、婚前遺傳諮詢：**家族有遺傳疾病史、想

了解遺傳疾病的計畫結婚的男女或尚未生育的夫妻，透過遺傳諮詢，提供相關訊息，以便結婚後規劃適當的生育計畫。

**8、其它：**孕婦早期感染德國麻疹、懷孕期間接受過放射性照射、或接觸可導致胎兒畸形的藥品者，由遺傳諮詢評估外在因子造成胎兒異常的風險機率，提供正確資訊，降低孕婦的焦慮。

### 本院遺傳諮詢門診流程：

產前遺傳諮詢團隊本著服務精神，提供各項遺傳相關資訊，提昇產檢醫療品質，為我們下一代期許一個健康的未來。+

### 【產前遺傳諮詢作業流程】

