

優生保健檢查

優生保健檢查是指在婚前、孕前、產前及出生後關於遺傳疾病的檢測，以了解家族及自身狀態，避免生下具有先天疾病的小孩。隨著醫療及環境的進步，優生保健檢查的項目由以往的感染性疾病如德國麻疹、水痘等，擴展到以遺傳性疾病為主的檢驗，例如染色體、基因檢查等。

目前在臺灣可以提供的優生保健方面的服務項目可以分為：（1）遺傳諮詢；（2）遺傳疾病婚前或孕前檢查，例如常見遺傳疾病或家族性遺傳疾病帶原者檢驗；（3）遺傳疾病之診斷，包括新生兒先天代謝異常疾病篩檢及罕見遺傳性疾病檢查等。檢查的項目包括基因檢查、染色體檢查、酵素活性檢查或是生化代謝物質檢測等。這些諮詢及檢驗主要在具有家醫科、婦產科或是小兒遺傳科之遺傳諮詢中心進行。以下就不同的需求進行介紹：

(1) 婚前或孕前健康檢查部分：

每對夫婦在婚前或是懷孕前，可以到各醫院進行常見遺傳性疾病的帶原檢查，例如地中海型貧血、染色體異常等。若家中有遺傳性疾病的病史，亦可接受帶原的檢驗。醫師通常會對於個人的基本資料、職業史、藥物史、吸菸、飲酒、已往之懷孕、分娩史及小孩出生時情況、家族遺傳疾病史等進行問診。之後進行一般健康檢查，包括身高、體重、視力、色盲、內外科一般健診、影像學檢查、驗血、驗尿等。其他特殊檢查包括染色體、基因、生化檢驗、傳染性疾病檢測亦會依需要進行。若有找到家族的致病基因，便可以與醫療人員討論如何進行胎兒的檢測。

(2) 產前檢測方面：

懷孕之後可以對胎兒進行產前檢查，時機是 10~12 週進行絨毛膜穿刺或是 16~18 週時進行羊膜穿刺，項目為唐氏症篩檢、或是常見一般染色體檢驗(Karyotype)以及基因晶片染色體檢查(array comparative genomic hybridization)，及特殊疾病基因檢驗等。優生檢查項目的費用健保並不給付，而是國健署對於高齡（34 歲以上）或是高風險婦女（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）孕婦提供部分補助。自 2014 年 11 月起，檢驗費用補助提高到 5,000 元。除了國健署補助的項目之外，家族性的罕見疾病，各醫院亦可以針對特殊基因安排自費檢查。此外，這一兩年非侵襲性產前染色體篩檢（non-invasive prenatal testing）亦漸趨成熟，可以自費在懷孕 10 週後檢測是否有唐氏症、巴陶氏症（三染色體 13 症）或是愛德華氏症（三染色體 18 症）等。若胎兒檢測結果異常，可以考慮在妊娠 24 週之前中止妊娠。然而，亦有父母願意接受小孩，在小孩出生前做好迎接特殊寶寶的準備。近年來對於有家族遺傳疾病病史的夫妻，亦可

以進行胚胎著床前的檢測，挑選不帶有家族遺傳疾病的胚胎種入母體。然而費用昂貴，需要與醫師討論必要性。

(3) 臨床遺傳檢測：

雖然目前產前檢查項目很多，還是有疾病在產前無法診斷出來。這時，醫師就會依照病人的臨床症狀，進行可能的檢驗。這個部分國健署也有提供國內外罕見遺傳檢驗補助部分的檢測，包括染色體核型（不包含基因晶片）、亨丁頓氏舞蹈症、小腦萎縮症等基因檢測、溶小體儲積症（lysosomal storage disease）酵素性檢查等等。然而這些特殊遺傳疾病染色體或代謝檢測項目，則需要由專科醫師進行申請與安排。若能確立診斷，下一胎懷孕便可以進行產前檢測。

目前的優生檢查項目只有針對常見的遺傳性疾病及有家族史的罕見遺傳性疾病，並無法針對人類全部的基因（約兩萬五千個基因）做檢查。未來待醫學檢驗更進步之後，希望能提供更完善的檢查。畢竟生下健康正常的寶寶是大家的願望。

參考資料

優生保健措施減免或補助辦法

<http://www.hpa.gov.tw/BHPNet/Web/Rule/LawShow.aspx?No=200712250016>

基因醫學部主治醫師 李妮鍾