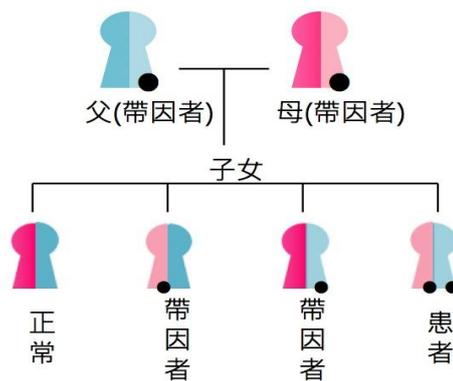


我懷孕了，需要做基因檢驗嗎？

- 這份文件能幫助您，與您的醫師共同討論是否需要做「基因檢驗」。請跟著我們的步驟，一步步探索自己的需求及在意的的事情，希望能幫助您思考適合自己的選擇。
- 適用對象：
 - *夫妻家族有基因遺傳疾病史，想生孩子或已懷孕的孕婦。
 - *夫妻兩人都是遺傳疾病帶因者或曾經生下有遺傳疾病的孩子，於懷孕 16 週後，即可接受產前胎兒基因檢驗。
 - *一般民眾或孕婦若擔心生下有遺傳疾病的孩子，也可以先接受產前基因檢驗，確定是否為帶因者。

◎「脊髓性肌肉萎縮症」基因檢驗

在台灣，脊髓性肌肉萎縮症（spinal muscular atrophy，簡稱 SMA）是僅次於海洋性貧血，帶因率第二高的體染色體隱性遺傳疾病，大約每 40 個人中就有一位是帶因者。若父母都是帶因者，則每一次懷孕，不管男孩或女孩，約有 1/4 的機會生下脊髓性肌肉萎縮症(SMA)的嬰兒，估計約每 6000-12000 名新生兒，就有一名是 SMA。



• 脊髓性肌肉萎縮症(SMA)致病基因

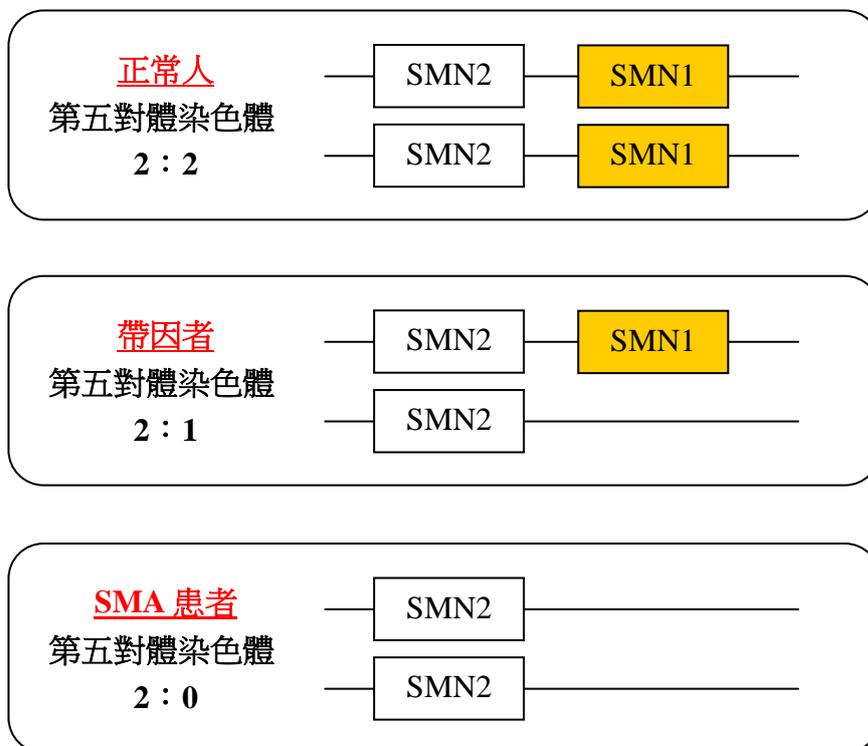
人類的 SMN 基因有兩種，分別為 SMN1 及 SMN2，其中 SMN1 基因是 SMN 蛋白的主要製作者，能產生大量且具正常功能的 SMN 蛋白。



一般正常人的兩條第五對體染色體（分別來自父親與母親）各帶有至少一段的 SMN1 基因；若患者的兩條第五對染色體都沒有 SMN1 基因，其 SMN 蛋白製造量會不足，會影響運動神經元的發育進而造成神經功能障礙，使得肌肉逐漸萎縮無力，即造成脊髓性肌肉萎縮症(SMA)。

帶因者的兩條第五對染色體只有其中一條帶有一段以上的 SMN1 基因，雖然在外表上與一般正常人無異，但他(她)有可能將沒有 SMN1 基因的那一條染色體傳給下一代。再次強調，若父母雙方都是帶因者，就會有 1/4 的機會生下患有脊髓性肌肉萎縮症(SMA)的孩子。

SMN1 基因的數目與 SMA 致病的關係



- **脊髓性肌肉萎縮症(SMA)的類型**

脊髓性肌肉萎縮症(SMA)是脊髓前角運動神經元發生漸進性退化，造成身體肌肉對稱性萎縮、活動無力等症狀。脊髓性肌肉萎縮症(SMA)發病的年齡從嬰兒至成人皆可能發生，依發病年齡及病況嚴重程度可分成四種類型：

第一型

出生半年內發病，無法獨自坐立。

第二型

出生後 7~18 個月發病，可獨自坐立，無法獨自站立。

第三型

兒童時期會行走後才發病，四肢運動功能受損。

第四型

18 歲以後才發病，症狀較輕。

- **脊髓性肌肉萎縮症(SMA)基因檢驗的重要性**

脊髓性肌肉萎縮症(SMA)目前的治療方法有限，多數是依靠物理治療，以適當的關節運動和伸展活動來維持病人的肌耐力和關節活動度。身為帶因者的父母若生下脊髓性肌肉萎縮症(SMA)的孩子，除了可能會造成家庭的經濟負擔外，患病的孩子在身體及心理也會過得比較辛苦。

如果能在懷孕前或懷孕初期接受脊髓性肌肉萎縮症(SMA)基因檢驗，了解自己是否為帶因者，再加上完整的基因諮詢，可降低脊髓性肌肉萎縮症(SMA)的發生率及避免造成孩子一輩子的遺憾。



• 脊髓性肌肉萎縮症(SMA)基因檢驗的流程



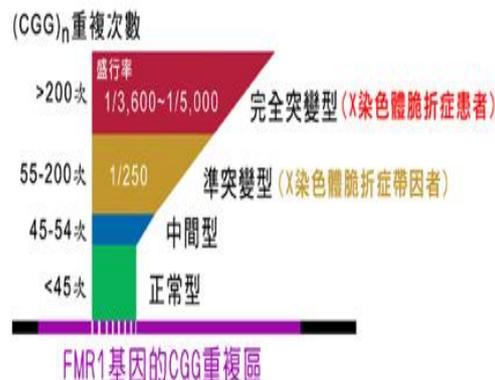
◎「X 染色體脆折症」基因檢驗

X 染色體脆折症是一種遺傳性智能障礙疾病，根據統計：發生率男生約為 1/3600，女生約為 1/5000，發生機率僅次於唐氏症。患者除了智能障礙外，可能還會有語言發展遲緩、注意力不集中、過動、自閉、不善與人接觸、情緒控制問題等。身體上的特徵為：長臉、耳大、扁平足、睪丸大等，這些特徵在青少年身上比較明顯，新生兒不容易從外觀判斷是否為患者，所以多數患者被確診時都已經超過三歲，此時，患者母親可能已經生下第二個甚至第三個小孩。

• X 染色體脆折症的致病基因

X 染色體脆折症是「性聯顯性遺傳」。性染色體表現於女性為 XX，男性為 XY，因此若有一條 X 染色體發生基因變異，因女性有另一條正常的 X 染色體，所以可能無症狀或較輕微。但男性只有一條 X 染色體，因此臨床症狀會較明顯或嚴重。

X 染色體脆折症的致病基因 FRM 1 (Fragile X Mental Retardation-1) 位於 X 染色體長臂上，因 FRM 1 基因上的三核苷酸序列-CGG 過度重複，導致此疾病。美國醫學遺傳學會依據 FMR 1 CGG 重複次數，定義出「正常型」、「中間型」、「準突變型」及「完全突變型」等分型。



正常型：

正常人，不是異常 FMR 1 基因的帶因者。

下一代沒有 X 染色體脆折症的風險。

中間型：

正常人，其 FMR 1 基因 CGG 重複次數介於正常型和準突變中間。

下一代沒有 X 染色體脆折症的風險。但未來後代有可能會罹患 X 染色體脆折症。

準突變型：

異常 FMR 1 變異基因的帶因者，但大部分沒有症狀。21%的帶因女性會在 40 歲前出現早發性停經，50 歲以後不論男性或女性，約有 50%的機率出現震顫及運動失調症 (Fragile X-Associated Tremor/Ataxia Syndrome)，發病 5-20 年後死亡。

若女性帶有 FMR 1 基因準突變，建議生育下一代時須進行產前診斷，因為每一胎不分男生或女生都有 50%的機率會遺傳到有變異的 X 染色體，且有可能維持準突變或轉變為完全突變。

完全突變型：

異常 FMR 1 變異基因的患者(患有 X 染色體脆折症)，有智能不足、發展遲緩、注意力不集中、過動、自閉、不善與人接觸、情緒控制問題等。

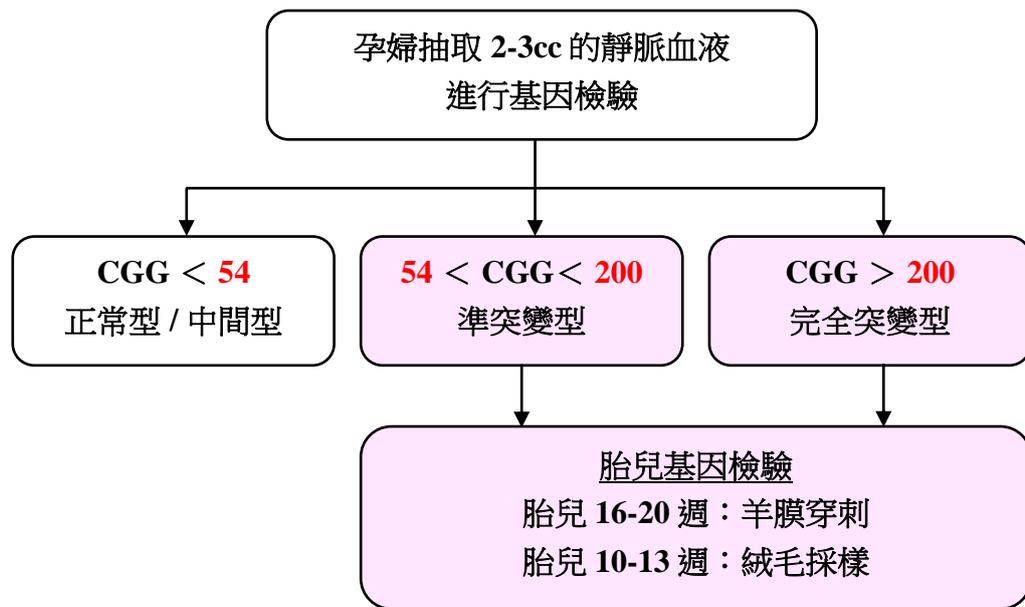
若女性為完全突變型，她生每一胎不論男生或女生，約有 1/2 的機會是 X 染色體脆折症患者。



• X 染色體脆折症基因檢驗的重要性

X 染色體脆折症目前沒有治癒的藥物。由於患者大多有發展遲緩的問題，因此長期療育是重要的，包括：早期療育、職能治療、語言治療、情緒治療等。若家族成員中有智能障礙或自閉行為者，建議先進行基因檢驗，確認為是否為帶因者。若帶因者已懷孕，則可考慮以產前檢查來確認胎兒是否罹病，但家長必須先了解產前診斷的目的與後續處置的方向，以做最適切的決定。

• X 染色體脆折症基因檢驗的流程



• 您目前選擇的基因檢驗的項目是：

- 脊髓性肌肉萎縮症(SMA)
- X 染色體脆折症
- 脊髓性肌肉萎縮症(SMA)及 X 染色體脆折症
- 需與醫師再做討論



對於「是否做基因檢驗」，我的選擇是什麼？

◎請透過下列步驟來幫助您做決定

● 步驟一 瞭解選擇基因檢驗的好處與壞處

	脊髓性肌肉萎縮症 (SMA)	X 染色體脆折症
治療方式	目前的治療方法有限，多數是依靠物理治療，以適當的關節運動和伸展活動來維持病人的肌耐力和關節活動度	目前沒有治癒的藥物，由於患者大多有發展遲緩的問題，因此須長期療育
檢驗方法	孕婦抽取 2-3cc 的靜脈血液進行基因檢驗，若為帶因者→先生抽取 2-3cc 的靜脈血液進行基因檢驗，若亦為帶因者→建議做胎兒基因檢驗	孕婦抽取 2-3cc 的靜脈血液進行基因檢驗，若為帶因者→建議做胎兒基因檢驗
檢驗時間	*於懷孕前即可抽取靜脈血液進行基因檢驗。 *於懷孕 16 週後，即可接受產前胎兒基因檢驗(於胎兒 16-20 週時以羊膜穿刺取樣)	*於懷孕前即可抽取靜脈血液進行基因檢驗。 *於懷孕 16 週後，即可接受產前胎兒基因檢驗(於胎兒 16-20 週時以羊膜穿刺取樣)
流產風險	羊膜穿刺的流產機率約 1/1000	羊膜穿刺的流產機率約 1/1000
費用	靜脈血液基因檢驗 需自費 2200 元 胎兒基因檢驗 需自費 2200 元	靜脈血液基因檢驗 需自費 3000 元 胎兒基因檢驗 需自費 3000 元



醫病共享決策輔助表

- 步驟二 對於是否做基因檢驗？做出最適合您的選擇
- 若您對於是否做基因檢驗，猶豫不決，接下來請您想一想，哪些考量因素對您比較重要？
- 0分代表對您不重要，5分代表對您很重要。

考量因素	不重要						很重要					
	0	1	2	3	4	5	0	1	2	3	4	5
擔心流產	0	1	2	3	4	5	0	1	2	3	4	5
治療方式	0	1	2	3	4	5	0	1	2	3	4	5
檢驗準確度	0	1	2	3	4	5	0	1	2	3	4	5
經濟考量	0	1	2	3	4	5	0	1	2	3	4	5

- 步驟三 請問您已經清楚瞭解做基因檢驗的優點及缺點嗎？

問題	選項		
1. 家族內有基因遺傳疾病史，擔心生下有遺傳疾病的孩子，可以接受胎兒基因檢驗。	<input type="checkbox"/> 對	<input type="checkbox"/> 不對	<input type="checkbox"/> 不知道
2. 若父母雙方都是脊髓性肌肉萎縮症(SMA)的帶因者，會有 1/4 的機會生下罹患疾病(SMA)的孩子。	<input type="checkbox"/> 對	<input type="checkbox"/> 不對	<input type="checkbox"/> 不知道
3. 若女性帶有 FMR1 基因準突變，於生育下一代時可以進行胎兒基因檢驗，因為每一胎不分男生或女生都有 50% 的機率會遺傳到有變異的 X 染色體，且有可能維持準突變或轉變為完全突變(罹患 X 染色體脆折症)。	<input type="checkbox"/> 對	<input type="checkbox"/> 不對	<input type="checkbox"/> 不知道

(答案：1.對、2.對、3.對)



