

婦女醫學部

學經歷

中山醫學院醫學系畢業
台北榮總婦產科住院總醫師
龍泉榮民醫院婦產科主治醫師
台灣周產期專科醫師
中華民國醫用超音波學會專業醫師

專長

周產期醫學 | 高層次超音波 | 婦科超音波
青少年醫學 | 婦女內分泌及子宮內膜異位症



主治醫師 李如悅

我的寶寶正常嗎？ 了解產前遺傳諮詢的角色



先天性疾病及遺傳疾病為人類疾患之一。現代醫學發展日新月異，我們經由產前遺傳診斷，包括分子生物遺傳學、細胞遺傳學及其他有關的檢驗醫學，可以把疾病診斷提前到寶寶還在媽媽肚子裡的階段。再透過臨床遺傳諮詢，由專家對個人或家族說明診斷、疾病的遺傳方式、可能的病程以及可能的治療等有關醫學事實之認知，讓父母或家屬面對前述危險時，能採取最佳調適並作適當決定。在孩子出生後，及時給予適切之治療或防範。筆者舉一個染色體異常的疾病作為例子，讓讀者了解產前遺傳諮詢的角色。

染色體就像是記錄遺傳資訊的檔案夾，每個染色體都裝了許多基因，決定了生物的成长發育。正常人類總共會有二十三對染色體（共計四十六條），其中有二十二對的體染色體及一對性染色體。正常女性有兩條 X 染色體，以 46,XX 來表示；男性則有一條 X 染色體及一條 Y 染色體，以 46,XY 來表示。介紹以下性染色體異常：克林非特氏症。在染色體異常而造成的男性不孕症當中，克林非特氏症是最常見的，約佔了三分之二左右。

克林非特氏症（Klinefelter's syndrome）是由克林非特醫師在 1942 年所發現的，這些男性的細胞裡多了一條 X 染色體，以 47,XXY 來表示。此症的發生率約為每 850 ~ 1,000 位男性活產兒當中會有一例。

這個多出來的 X 染色體來自父親或母親的機率是一半一半。雖這種染色體變異相當常見，但是並非所有的 47,XXY 男性都會出現克林非特氏症，許多人終其一生都沒有任何異常。由於多了一條 X 染色體，克林非

特氏症的患者的睪丸發育不良，體積較小，在青春期時製造的男性賀爾蒙不足，也無法產生足夠的精子，會有乳房較大（男性女乳症）、體毛與鬍鬚較少、性慾較低、以及不孕症的問題。體力與肌肉發育也會較一般男性稍差，身高稍高。雖然精子製造有問題，但是陰莖發育是正常的，可以擁有性生活。智力通常是正常的，在兒童時期容易出現語言學習障礙，個性比較沉默內向，但是到成年以後都可以有理想的人際關係與不錯的事業發展。在青春期時，可以補充男性賀爾蒙來幫助肌肉的發育，提高體能表現。由於精子製造不足，克林非特氏症患者很難自然讓妻子懷孕，但是利用試管嬰兒治療，藉由卵細胞質精子顯微注射技術（intracytoplasmic sperm injection）的幫助，可以順利讓卵子受精並懷孕。

醫學的檢查報告，常常都是非黑即白，正常與不正常有清楚的界限。在以前的觀念，只要不是與大多數人一樣，就是「不正常」。但當醫學知識、醫療技術又提升，而且民眾就醫普遍時，我們會發現，很多看似正常的人，原來染色體是異常的。而這些染色體異常導致的健康功能缺陷，可藉助現代醫學的進步，獲得適當的治療之後，可以達到幾乎與正常人一樣的生活功能。以克林非特氏症為例，產前診斷的諮詢，要告訴父母，寶寶出生之後，在生長發育會遇到什麼問題、可以用什麼方法治療，可以獲得怎樣的治療效果。父母有充分的資訊之後，在心理上有萬全的準備，才能安心迎接這個新生命的到來。