



台灣周產期醫學學會會訊

TAIWAN SOCIETY OF PERINATOLOGY

發行人：陳治平

學會電話：(02)2381-6198

郵政劃撥帳號：12420668

會址：台北市常德街一號景福館2樓203室

秘書長：詹德富

學會手機：0911-366-551

戶名：台灣周產期醫學學會

網址：<http://www.tsop.org.tw>

會訊主編：蘇河仰、郭昱伶

學會傳真：(02)2381-4234

E-mail:tsop23816198@gmail.com

2018 10

1 理事長的話

2 秘書長的話

3 HIV感染妊娠診療新知

7 X染色體脆折症

(Fragile X Syndrome)

10 節目表



理事長的話

各位會員前輩、朋友：大家好！

時序已進入10月，在10月底周產期專科醫師考試，11月配合臺灣醫學會舉行之產前遺傳檢查諮詢與倫理專題討論和12月之臺灣周產期醫學會年會後今年學會活動將告一段落。謝謝理監事們的支持，也感謝祕書長，會訊二位編輯，和所有在周產期醫學活動中演講，主持及投稿會訊的會員朋友協助。

臨床上對早期像妊娠22-25週早發性早期破水，往往需要婦產科、新生兒科醫師、病人和家屬共同討論，決定處理原則。但討論內容需要有相關治療數據和可能預後做參考。Elsa et al., Preterm premature rupture of membranes at 22-25 weeks' gestation: perinatal and 2-year outcomes within a national population-based study (EPIPAGE-2). Am J Obstet Gynecol 2018發表的論文，前瞻性收集2011年法國546個產科病房的427位新生兒。這些新生兒平均破水週數為24週，平均生產週數為25週，有將近一半在發生早期破水當週就生產，平均51.7%在出院時存活，24和25週存活率分別為66.8% 和75.8%。有38.8% 在出院時存活沒有嚴重罹病率 (morbidity)，46.4% 在出生後二年存活沒有腦性麻痺。出生後二年存活沒有腦性麻痺在22-23週早發性早期破水機率較低，但在24-25週早發性早期破水可達60-70%。以上摘錄一些新的臨床觀念發展供大家參考。關於台灣本土資料將在12月2日周產期醫學會年會時邀請新生兒科醫學會的專家與大家分享。

敬祝大家，平安喜樂！

陳治平

秘書長的話

各位會員與前輩們大家好

隨著時序進入秋季，很快的兩年的任期也將進入尾聲，藉此機會在此感謝大家一路的幫忙與支持，才能讓會務能順利的推動。更感謝兩位主編與副主編任勞任怨的協助，終於達成會訊不落拍的艱難任務，這個成就當然也是因為陳治平理事長堅持理念的貫徹才能達成的成就。在此謝謝所有努力過的我們，學會人才濟濟，有理念有能力的同好均積極的為學會付出。今年年會時將選任新的理監事，期待大家能積極出席投票選賢與能，選出學會的新活力，期許在團結一致的理念下，為學會開創更美好的未來。

九月有幸能與亞大周產期醫學會李建南理事長，陳治平理事長，蔡明松主任，張舜智主任，以及周產期的新人團，一行人前往菲律賓參加亞大周產期年會。其間李建南理事長代表台灣發表，生育事故的台灣發展與立法經驗，受到全體會員的熱烈迴響，也讓我們的國際邦誼更為鞏固。對於李理事長的認真經營甚為感動，尤其是在菲國這個對台灣並不友善的國家，在公開場合仍能使用中華民國國旗圖片的善意，足見李理事長的努力與高人氣，深感敬佩之意。希望未來在這一塊的努力，我們能更開花結果。最後期待我們12月年會一起好好敘敘舊，說說一年來的經驗分享，期待再相見。

德富敬祝各位身體健康，心想事成，事事如意。

詹德富



HIV感染妊娠 診療新知

國立臺灣大學醫學院附設醫院婦產部 徐靖醫師/黃冠穎醫師

距離1981年人類免疫缺乏病毒(human immunodeficiency virus: HIV)感染在世界上初次被診斷以來已經過了37個年頭。在20世紀末被視為人類存亡最大威脅的HIV傳染病，經由醫界前輩們的努力，其新感染者自21世紀以來逐漸減少。聯合國愛滋病聯合規劃署(Joint United Nations Programme on HIV/AIDS: UNAIDS)於2017年7月發表的報告指出，截至2016年底，全球的HIV感染者人數約3670萬人，2016年共有新感染者約180萬人，因後天免疫不全症後群(acquired immune deficiency syndrome: AIDS)致死的死亡人數則約100萬人，與前年相較皆持續減少。值得注意的是，2016年約有16萬個未滿15歲兒童初次被診斷為HIV感染者，大多是母子垂直感染的受害者。根據統

計，2016年中已有76%的HIV感染孕婦為預防母子垂直感染而接受抗HIV藥物治療，在先進國家諸如歐美、日本、台灣，因為抗HIV療法及母子垂直感染預防政策的進步，使HIV母子垂直感染率有顯著的下降，繼而提高了受HIV感染女性的懷孕意願及生產次數。

HIV母子垂直感染途徑主要分為經胎盤感染、經產道感染及經母乳感染三大類；因此HIV母子垂直感染預防政策主要分為：HIV感染孕婦的抗HIV療法、適當生產方式、新生兒預防性抗HIV治療與適當的人工營養等領域。依據UNAIDS的資料，完善的HIV母子垂直感染預防對策可使新生兒的感染率由15~30%大幅下降至2%以下[1,2]。

孕婦HIV篩檢與HIV母子垂直感染率

衛服部疾病管制署自民國94年1月1日起開始推動「孕婦全面篩檢愛滋計畫」，提供第一孕期孕婦篩檢及臨產婦/新生兒愛滋快速篩檢。篩檢結果呈陽性的孕婦則會再接受HIV西方點墨法（western blot HIV抗體精密測定）和HIV PCR法（HIV核酸增幅定量精密檢查）做為確診。聯合國愛滋病聯合規劃署（Joint United Nations Programme on HIV/AIDS：UNAIDS）希望在2020年達到全球根除HIV母子垂直感染，並於2014年與2017年發佈「根除HIV母子垂直感染之判定準則與流程驗證」[3]；其判定標準包含：新診斷新生兒HIV垂直感染個案數，每年每10萬個新生兒中要小於50人，且於非必要哺餵母乳國家(如台灣)HIV母子垂直感染率應<2%；而判定流程驗證包含全國產檢率>95%、孕婦愛滋篩檢率>95%且HIV檢驗陽性之孕婦服用抗病毒藥物之比率>90%。自推動「孕婦全面篩檢愛滋計畫」以來，篩檢率從民國94年的95%上升到99%以上；根據衛生福利部疾病管制局之資料顯示，統計到2014年止，近年來HIV母子垂直感染率已大幅下降到3.2%；但台灣目前仍未達成UNAIDS之根除標準（<2%），目前已達成國家包含泰國、白俄羅斯與亞美尼亞。

孕期抗HIV療法

cART（combination anti-retroviral therapy）已是人類對抗HIV病毒最重要的武器，透過多種不同機轉的藥品搭配使用可增加療效，減低副作用。根據美國衛生及公共服務部（Department of Health and Human Services：DHHS）2017年發行的治療指引[4]，縱使服用cART可能有早產、胎兒體重過輕、胎死腹中、流產甚至妊娠高血壓與子癲前症之風險，權衡之下，仍建議一旦確診為HIV感染孕婦，不論HIV RNA病毒量多寡都應盡早開始cART治療，以盡可能維持整個孕期都使HIV RNA病毒量極低至無法檢出的水準；若懷孕前就已經接受cART療法，懷孕期間及產中、產後也建議繼續治療。婦產科醫師應將HIV感染之孕婦與服用cART治療之孕婦視為高危險妊娠族群，告知風險並給予更適當之建議與照顧。

藥物組合的選擇，建議使用2劑反轉錄酶抑制劑（nucleoside reverse transcriptase inhibitor：NRTI）+1劑蛋白酶抑制劑（protease inhibitor）

+1劑整合酶抑制劑（integrase inhibitor）的搭配；根據台灣2013年發佈之愛滋病治療指引[5]，處方中應包含至少一個胎盤穿透力佳之藥物，以3TC/ZDV（Combivir）為首選。若同時合併HBV/HIV感染，cART配方可選擇有抗HBV效果的Tenofovir（TDF）、Emtricitabine（FTC）或Lamivudine(3TC)等藥物，也要特別注意開始投與抗HIV藥物後的肝功能[6]。此外根據美國胸腔學會（American Thoracic Society：ATS）及美國疾病管制局（CDC）針對孕婦潛在性結核（latent tuberculosis infection）之治療指引，HIV感染孕婦易因免疫不全而導致結核菌透過胎盤血行性散布，使母體和胎兒同時暴露在罹病的危險下，因此建議所有的HIV感染孕婦都接受結核病篩檢，若確診為結核病/HIV合併感染，應盡速接受抗結核藥物治療[7]。

產前檢查

對所有確診為HIV感染的孕婦，除了初次產檢的基本血液檢查項目外，建議多做弓漿蟲抗體檢查、巨細胞病毒抗體檢查、結核病檢查及子宮頸抹片；另由於陰道炎、子宮頸發炎、絨毛膜羊膜炎等感染不但會導致陰道分泌物內的HIV RNA病毒量上升[8]，也與早產風險有所相關[9]，因此也建議進行陰道/子宮頸分泌物細菌培養、淋病篩檢及披衣菌感染檢查，若陽性則應以抗生素控制感染。

根據2013年發佈之台灣愛滋病治療指引，HIV感染孕婦建議檢驗HIV RNA病毒量之時機為：首次就醫時、開始使用cART後2~4週，其後每月檢驗直到病毒量測不到後改每3個月檢驗一次，以及懷孕第34~36週檢驗一次以決定生產方式以及嬰兒出生後之預防性用藥。



由於cART配方中的蛋白酶抑制劑易有葡萄糖耐性異常的副作用[10,11]，接受抗病毒藥物治療的HIV感染孕婦的BMI普遍較一般孕婦高，妊娠糖尿病的風險也因而提高，故推薦對所有HIV感染孕婦實行75g口服葡萄糖耐量試驗（OGTT），並定期監控血糖。

分娩方式

根據2013年發佈之台灣愛滋病治療指引建議，若孕婦在接近生產前，血中病毒量仍大於1000 copies/mL，則應安排在第38週進行剖腹產。但日本根據2017年3月厚生勞動省發行的HIV治療指引，只建議接受定期產檢且妊娠36週前HIV RNA病毒量維持在極低至無法檢出水平的足月HIV感染孕婦可考慮自然分娩，且必須在周產期醫學中心或愛滋病治療專門醫院進行生產。若出現妊娠未滿37週之早期破水、早產陣痛等情形則不論HIV RNA病毒量多寡，除非產程進展快速，自然分娩已無可避免，否則依然建議實行剖腹產[12]。英國根據British HIV Association 2014年發表的治療指引，接受cART的HIV感染孕婦，可依妊娠36週時的血中HIV RNA病毒量選擇分娩方法。若妊娠36週時HIV RNA <50 copies/mL且無其他產科適應症，可選擇自然分娩；若HIV RNA >400 copies/mL，建議在規則陣痛開始前（妊娠38~39週）剖腹產；若HIV RNA介於50~399 copies/mL，應考慮藥物治療的效果、夫妻雙方的意見及其他產科併發症，盡量選擇剖腹產[13]。

若出現切迫早產及早期破水的情形，Garcia-Tejedor氏等[14]的研究顯示，接受cART治療的HIV感染孕婦，破水後6小時的母子垂直感染率為0%，無治療群則為0.8%。因此，早期破水的HIV感染孕婦依然應綜合考慮早產預後、生產醫院之NICU設施的有無、母體狀況等來決定生產時機。

根據2013年發佈之台灣愛滋病治療指引建議，無論孕期中是否有接受cART治療，若妊娠36週HIV RNA病毒量>400 copies/mL，不論生產方式，皆需在分娩中接受Zidovudine（ZDV）點滴滴注。然而2017年3月厚生勞動省發行的HIV治療指引，只要妊娠36週HIV RNA病毒量依然可被驗出的HIV感染孕婦，不論生產方式，皆需在分娩中接受ZDV點滴滴注。若孕期中有接受cART治療且妊娠36週HIV RNA病毒量極低至無法檢出，則不需接受產中ZDV 藥物

治療。Zidovudine（ZDV）投與方式及劑量為產前3小時開始給藥，第一個小時以2mg/kg/hr bolus，之後投與1mg/kg/hr的維持劑量直到胎兒娩出[12]。

母乳哺餵

2017年英國HIV學會秋季大會提出，HIV感染孕婦規則服藥且HIV RNA病毒量極低至無法檢出，且乳房及乳頭處沒有傷口或潰瘍的情形下可以哺餵母乳。但考慮到潛在的傳染風險及我國替代營養取得的便利性，台灣與日本之HIV治療指引皆建議：不論孕婦是否接受抗HIV治療、不論CD4數或HIV RNA病毒量高低，所有HIV感染孕婦皆不建議哺餵母乳，以降低垂直感染風險[12]。



預防新生兒感染

新生兒的HIV感染檢查採用HIV PCR法（HIV核酸增幅定量精密檢查），以避免抗體篩檢法可能產生的母體移行抗體干擾。所有自HIV感染母體出生之新生兒皆應盡早接受抗HIV藥物治療以預防母子垂直感染，建議在出生後6~12小時內投藥。若母體的HIV RNA病毒量極低至無法檢出，則採取ZDV單劑口服給予6週即可[3,12,15]。若懷孕或生產期間未接受抗愛滋病毒藥物治療的婦女或婦女懷孕或生產期間已開始接受抗愛滋病毒藥物治療，但病毒量未達小於1000 copies/mL，台灣與日本治療指引建議新生兒出生後盡快開始口服ZDV與nevirapine兩種抗病毒藥物：ZDV持續服用6週；nevirapine於出生後1週內服用三劑[5,15]。

結論

在全球各地，HIV感染依然是一個重要的公共衛生及傳染病議題，而關於HIV/AIDS孕婦的照顧及母嬰垂直感染，本篇彙整了台灣、歐洲、英美及日本的最新治療指引得出以下結論：

- 所有孕婦全面接受HIV篩檢、所有HIV感染孕婦都應接受cART治療。
- 根據妊娠36週之HIV RNA病毒量決定是否可選

擇自然分娩。台灣建議HIV RNA病毒量>1000 copies/mL，應安排在第38週進行剖腹產；日本建議HIV RNA病毒量<50 copies/mL才可選擇自然分娩，其餘皆應接受剖腹產。

- 台灣建議妊娠36週HIV RNA病毒量>400 copies/mL應接受產中ZDV靜脈滴注，而日本建議只要未達無法檢出水平則應接受產中ZDV靜脈滴注。
- 所有自HIV感染母體出生之新生兒皆應在出生後6~12小時內接受抗HIV藥物治療。
- 台灣與日本依然建議所有HIV感染孕婦不應哺餵母乳，建議哺餵配方奶。英國的建議為HIV RNA病毒量極低至無法檢出，且乳房及乳頭處沒有傷口或潰瘍的情形下可以哺餵母乳。

參考文獻

1. HIV/AIDS factsheet July 2017. Available at [http:// apinet.jfap.or.jp/status/pdf/factsheet_2017-July.pdf](http://apinet.jfap.or.jp/status/pdf/factsheet_2017-July.pdf).
2. Cooper ER, Charurat M, Mofenson L, et al: Combination antiretroviral strategies for the treatment of pregnant HIV-1-infected women and prevention of perinatal HIV-1 transmission. *J Acquir Immune Defic Syndr* 2002; 29:484-494.
3. Global guidance on criteria and processes for validation: elimination of mother-to-child transmission (EMTCT) of HIV and syphilis. Geneva: World Health Organization; 2014. Available from: <http://www.who.int/reproductivehealth/publications/rtis/9789241505888/en/> [cited 2016 Jul 5].
4. Recommendations for use of antiretroviral drugs in pregnant HIV-1 infected women for maternal health and interventions to reduce perinatal HIV transmission in the United States (Last updated November 14,2017)
5. 衛生福利部疾病管制署2013年9月出版：愛滋病檢驗及治療指引<https://www.cdc.gov.tw/uploads/files/201310/1e64c227-32fc-49ab-8bfc-9484ec50c4f3.pdf>
6. Guidelines for the Prevention and Treatment of Opportunistic Infections in HIV-Infected Adults and Adolescents (Last updated October 18,2017)
7. ATS/CDC Statement Committee; Latent Tuberculosis Infection: A Guide for Primary Health Care Providers (Last reviewed: October 20,2014, Last updated: November 26,2014)
8. Leroy V, De Clerq A, Ladner J, et al: Should screening of genital infections be part of antenatal care in areas of high HIV prevalence? A prospective cohort study from Kigali, Rwanda, 1992-1993. *The pregnancy and HIV (EGE) Group. Genitourin Med* 1995; 71:207-211
9. Dickerson M, Johnston J, Delea T, et al: The causal role for genital ulcer disease as a risk factor for transmission of human immunodeficiency virus. An application of the Bradford Hill criteria. *Sex Transm Dis* 1996; 23:429-440
10. Hitti J, McComsey G, et al: Protease inhibitor-based antiretroviral therapy and glucose tolerance in pregnancy. *AIDS Clinical Trial Group A5084. Am J Obstet Gynecol* 2007; 196:331.e1-331.e7
11. Tang J, Sheffield J, Grimes J, et al: Effect of protease inhibitor therapy on glucose intolerance in pregnancy. *Obstet Gynecol* 2006; 107:1115-1119
12. HIV感染症及びその合併症の課題を克服する研究班(研究分担者：鯉 智彦)：抗HIV治療ガイドライン。2017年3月版，平成28年度厚生 働行政推進調査事業補助金(エイズ 策政策研究事業)，2017
13. De Ruiter A, Taylor G, Clayden P, et al: British HIV Association guidelines for the management of HIV infection in pregnant women 2012 (2014 interim review). *HIV Medicine* 2014; 15(Suppl 4): 1-77
14. Garcia-Tejedor A, Perales A, Maiques V: Duration of ruptured membranes and extended labor are risk factors for HIV transmission. *Int J Gynaecol Obstet* 2003; 82:17-23
15. 日本エイズ HIV感染症治療委員：HIV感染症 治療の手引き .第21版,2017



X染色體脆折症 (Fragile X Syndrome)

台北長庚紀念醫院婦產科 初福傑、洪泰和 醫師

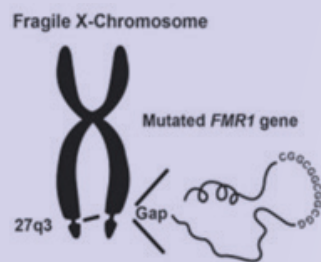
“34歲的小如結婚多年一直苦於不孕症的困擾，經婦產科醫師檢查意外發現卵巢功能早衰，仔細詢問之下，得知家族親戚有輕度智能障礙的病史。在婦產科醫師建議之下，小如接受了X染色體脆折症的致病基因FMR1基因檢測，確認為X染色體脆折症的帶原者。雖然因而發現了卵巢功能早衰可能的原因，但家人卻極不諒解，小如的公公甚至認為X染色體脆折症帶原者的小如沒辦法為家族生出一個正常的孩子，差點引發家庭革命，要求兒子和小如離婚…”

後來藉婦產科醫師提供的遺傳諮詢，小如和先生了解，女性若為X染色體脆折症的帶原者，遺傳至下一代時，雖然可能會發生全突變，生出遺傳性智能障礙的孩子。但是運用現階段的產前遺傳診斷工

具，甚至是胚胎著床前基因診斷的幫忙之下，醫師可以準確地篩檢出患病的胎兒或胚胎，讓孕婦不再活在未知的焦慮和恐懼之中…”

疾病簡介

X染色體脆折症 (Fragile X syndrome) 是最常見造成遺傳性智能障礙的疾病，是一種性聯顯性遺傳疾病。之所以如此命名是因為脆折症的X染色體長臂末端有個脆弱的斷點。X染色體



脆折症會影響認知、行為及造成癲癇的發生。在認知功能的方面會造成發展遲緩，學習障礙及智能障礙；在行為功能方面則會造成注意力不足過動症，焦慮症或自閉症的可能。

致病機轉

X染色體脆折症的致病基因為FMR1基因（Fragile X Mental Retardation-1）位於X染色體長臂上27.3的位置（Xq27.3）。FMR1基因會轉譯出FMRP蛋白質（Fragile X Mental Retardation Protein），而FMRP這個重要的蛋白質則是和我們神經元突觸的發育息息相關。若FMR1基因異常造成FMRP蛋白質的轉譯出錯，就有可能造成智能障礙。

最常見造成FMR1基因異常的原因就是FMR1基因上的三核苷酸序列-CGG異常擴增（Unstable expansion），導致不正常的甲基化（Methylation），無法轉譯出下游的FMRP蛋白質。

而X染色體脆折症臨床表徵嚴重的程度和FMR1基因上CGG異常擴增的數目有關（如右下圖所示）：

Maternal Number of Triplet Repeats (Cytosine-Guanine-Guanine)	Status of Individual	Full Mutation Expansion* (%)
Less than 45	Unaffected	
45-54	Intermediate also called "gray zone")	
55-59	Premutation	4
60-69	Premutation	5
70-79	Premutation	31
80-89	Premutation	58
90-99	Premutation	80
100-200	Premutation	98
More than 200	Full mutation	100

1. 若CGG的重複數目少於45次時屬於正常變異範圍（Unaffected）。
2. 若CGG的重複數目介於45-54次則屬於不會致病的中間型灰色地帶（Intermediate）。
3. 若CGG重複數目在55-200次之間則稱做準突變

（Premutation），雖然也不會造成臨床上智能障礙的症狀，但是會帶原影響下一代發生全突變，所以也稱作帶原者（Carrier）。

4. 若CGG重複數目若超過200次則稱為全突變（Full Mutation），全突變會造成基因過度的甲基化而去活化，造成臨床上智能障礙的表現。

特別的是，CGG重複的數目可能會在遺傳至下一代時發生變化而增加。奇妙的是，當精子生成時（Spermatogenesis），CGG重複的數目並不會改變，所以只有發生全突變的父親會遺傳給他的女兒造成智能障礙；但是當卵子生成時（Oogenesis），CGG重複的數目卻有可能異常擴增，帶原者CGG重複的數目愈多，下一代發生全突變的機率也愈高，雖然實際原因不明。因此，就算只是準突變帶原者的母親也有可能發生異常擴增，生出全突變有智能障礙症狀的兒子和女兒。而且每增加一代，罹病的人數比例上就會愈高。

發生率

根據美國遺傳醫學學會的資料指出，國外全突變（Full mutation）的男性發生率約在1/4,000，女性則為1/8,000。若是以帶原者，即準突變（Premutation）的發生率來看，男性發生率約在1/1000，女性則高達1/350。以台灣本土的資料來看，奇美醫院在2017年發表的一篇論文指出，根據過去15年的大型追蹤，台灣的女性帶原者的發生率約為1/717，低於歐美的發生率。但是在有家族史的高風險族群裡，女性準突變的發生率高達100/725，低風險族群女性準突變的發生率則只有2/3911。

臨床表現

全突變（Full mutation）的患者會有智能障礙，包含認知異常、行為異常及癲癇的發生。幼年的外觀上並無明顯異常，但隨著成長後會有臉型瘦長、耳朵寬大、牙齒扁平、下巴突出的樣貌，而巨睪丸症（Macroorchidism）亦於青春期後出現。一般男性症狀比女性嚴重，雖然X染色體脆折症是一種性聯顯性遺傳疾病，但女性患者如果自己的兩條X染色體中只有一條X染色體發生全突變，臨床表現則只有50%的機會有智能障礙，這也是X染色體脆折症的特別之處。

而準突變（Premutation）的帶原者雖然不會有智能上的影響，但是約有45%的男女性患

者在50歲之後有X染色體脆折症運動失調症候群（Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome, FXTAS），其症狀包括：激動、躁動、運動失調、認知下降、短期記憶力喪失、腦部萎縮。約22%女性的帶原者會出現X染色體脆折症原發性卵巢機能不全症（Fragile X-associated primary ovarian insufficiency, FXPOI）造成不孕。

產前診斷

要正確檢驗出Xq27.3上的FMR-1基因CGG的重覆次數，一般是使用repeat-primer PCR的檢驗方式。染色體核型檢驗（Karyotyping），染色體基因晶片分析（Micro Array），甚至是外顯子序列分析（Exome sequencing）都無法正確判讀FMR-1基因CGG的重覆次數。

美國婦產科醫學會（ACOG）在2017年3月發表有關遺傳帶原疾病的治療指引（Carrier Screening for Genetic Conditions），其中針對X染色體脆折症提出以下幾點建議：

1. 若有X染色體脆折症或智能障礙的家族史，不論是計畫懷孕或是正在懷孕中的婦女都建議進行X染色體脆折症準突變（Premutation）的帶原者篩檢。
2. 若女性病患在40歲以前有不明原因的卵巢機能不全或功能早衰，或是促濾泡成熟素FSH濃度上升，都建議進行X染色體脆折症準突變（Premutation）的帶原者篩檢。
3. 若孕婦已知是X染色體脆折症的中間型（Intermediate）、準突變型（Premutation）或全突變型（Full Mutation），建議應提供遺傳諮詢CGG重複數目異常擴增的可能和相關症狀。
4. 若孕婦已知是X染色體脆折症的準突變型（Premutation）或全突變型（Full Mutation），建議應直接提供產前診斷應檢查。
5. DNA檢驗方式建議採用南方墨點法（Southern blot analysis）或是聚合酶連鎖反應（Polymerase chain reaction, PCR）來檢驗Xq27.3上的FMR-1基因CGG重覆次數。

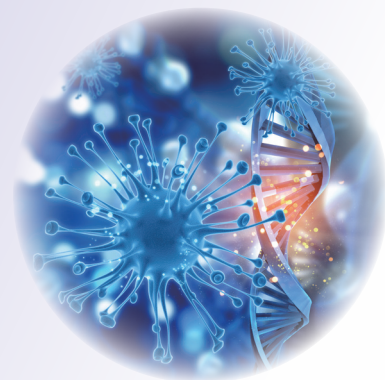
結語

X染色體脆折症雖然是一種性聯顯性遺傳疾病，

但卻和典型的性聯顯性遺傳疾病不甚相同：第一，女性患者如果只有一條X染色體全突變，臨床症狀只有50%的機會有智能障礙；第二，女性準突變型（Premutation）帶原者遺傳至下一代時，母親CGG重複的數目愈多，下一代發生全突變的機率也愈高。準突變（Premutation）帶原者的發生率在台灣女性約1/717，因此建議準突變型或全突變型的孕婦應直接提供產前診斷，而臨床醫師在提供遺傳諮詢時也應小心謹慎。

參考文獻

1. American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Committee Opinion No. 691: Carrier screening for genetic conditions. Obstet Gynecol 2017
2. Nolin SL, Brown WT, Glicksman A, et al. Expansion of the fragile X CGG repeat in females with premutation or intermediate alleles. Am J Hum Genet 2003; 72:454-64
3. Pessoa R, Berkenstadt M, Cuckle H, Gak E, Peleg L, Frydman M, et al. Screening for fragile X syndrome in women of reproductive age. Prenat Diagn 2000; 20:611-4.
4. Crawford DC, Acuña JM, Sherman SL. FMR1 and the fragile X syndrome: human genome epidemiology review. Genet Med 2001; 3:359.
5. Finucane B, Lincoln S, Bailey L, Martin CL. Prognostic dilemmas and genetic counseling for prenatally detected fragile X gene expansions. Prenat Diagn 2017; 37:37.
6. Tzeng CC, Tsai LP, Chang YK, Hung YJ, Chang YY. A 15-year-long Southern blotting analysis of FMR1 to detect female carriers and for prenatal diagnosis of fragile X syndrome in Taiwan. Clin Genet. 2017 Aug;92(2):217-220





台灣周產期醫學會第十六屆第一次會員大會暨學術研討會

107年12月2日-星期日/張榮發國際會議中心11樓

Time	Topic	Speakers / Moderators
08:50	致詞	陳治平 理事長
Section 1	High Risk Pregnancy	徐明洸、張舜智
09:00-09:30	Intrauterine infection and preterm birth	馬偕紀念醫院 陳治平 醫師
09:30-10:15	Fetal damage in twin pregnancies	Joong Shin Park; Soul University Hospital
10:15-10:25	Coffee break	
Section 2	High Risk Pregnancy	張心、陳明
10:25-11:10	Should diagnostic criteria for clinical chorioamnionitis be changed ?	Soo Young Oh; Samsung Medical Center
11:10-11:50	Newborn transfer in high risk pregnancy	新生兒科醫學會理事長 許瓊心 醫師
11:50-12:00	第十六屆第一次會員大會及第十六屆理事選舉	
Section 3	論壇-Lunch Symposium	王鵬惠、何銘
12:00-12:20	Pregnancy: Protecting You and Your Baby Starts Now	馬偕紀念醫院 邱南昌 醫師
12:20-12:40	Cervical cancer, human papillomavirus infection, and vaccine-related knowledge: awareness in GNV	台大醫院 林芯仔 醫師
12:40-13:00	Protection in different life stage: the importance of adult/maternal vaccination against influenza and pertussis	台大醫院 黃立民 醫師
Section 4	學會30週年紀念演講	
13:10-13:15	引言	張峰銘、李建南
13:15-13:30	台灣周產期醫學的誕生和發展	台大醫院 謝豐舟 教授
13:30-13:35	引言	徐振傑、洪泰和
13:35-13:50	台灣周產期醫學傳承	台北長庚紀念醫院 謝燦堂 院長
13:50-14:15	Coffee break	
Section 5	Should cervical cerclage be performed for a short cervix? A debate	蔡明松、施景中
14:15-14:40	Pros	林口長庚紀念醫院 詹耀龍 醫師
14:40-15:05	Cons	馬偕紀念醫院 陳宜雍 醫師
15:05-15:20	Discussion	
15:20-16:00	Preterm births between 22-26 weeks	馬偕兒童醫院 張瑞幸 醫師
Section 6	優秀論文	應宗和、區慶建
16:00-16:10	Antigen Analysis of Pre-Eclamptic Plasma Antibodies Using Escherichia Coli Proteome Chips	高雄長庚紀念醫院 許德耀 醫師
16:10-16:20	Reversion of gold nanoparticle aggregates for the detection of Cu ²⁺ and its application in immunoassays	馬偕紀念醫院 陳震宇 醫師
16:20-16:25	Laparoscopic uterine surgery as a risk factor for uterine rupture during pregnancy	林口長庚紀念醫院 趙安祥 醫師
16:25-16:30	Antiepileptic drug use among women from the Taiwanese Registry of Epilepsy and Pregnancy: obstetric complications and fetal malformation outcomes	台北榮民總醫院 葉長青 醫師
16:30	閉幕	詹德富 秘書長

【注意事項】

- 1、報到及選舉時間及地點：12月2日（星期日）上午09:00~14:00 張榮發國際會議中心11樓
- 2、報到費用：本會會員- \$500。（不用報名，直接憑報到卡報到及繳費，如已劃撥，現場請勿重覆繳納）
非本會會員-\$1,000.元整（線上報名）
- 3、常年會費：個人會員常年會費-\$2,000./從屬會員-\$1,000.
- 4、繳費方式：郵政劃撥帳號-12420668、戶名-台灣周產期醫學會
- 5、積 分：台灣婦產科醫學會、中華民國醫用超音波學會、中華民國護理師護士公會全國聯合會、台灣兒科醫學會申請中



台灣周產期醫學學會會訊

TAIWAN SOCIETY OF PERINATOLOGY

