

周 產 期 會 訊



發行人：徐振傑 秘書長：李建南 會訊主編：施景中

郵政劃撥帳號：12420668 戶名：中華民國周產期醫學會

會址：台北市常德街一號 電話：(02)2381-6198 傳真：(02)2381-4234

[http: www.taiwanperina.org.tw](http://www.taiwanperina.org.tw)

第一〇七期 2005年1月

脊髓性肌肉萎縮症之分子基因檢測—從疾病診斷到帶原者篩檢

Molecular Genetics of Spinal Muscular Atrophy (SMA) – from genetic diagnosis to carrier screening test

蘇怡寧醫師

脊髓性肌肉萎縮症於台灣是僅次於海洋性貧血第二常見的遺傳疾病，發病年齡從出生到成年皆有可能發生，此種疾病為體染色體隱性遺傳疾病，此病之帶原率相當高，大約 35 個人中就有一位為帶因者。若不巧父母皆為帶因者，則每一胎不管男孩或女孩皆會有 1/4 的機會成為患者。

目前所了解的脊髓性肌肉萎縮症，它的發生主要是因為基因產生突變引發脊髓的前角運動神經元漸進性的退化，逐漸影響患者控制隨意肌肉的能力，如走路、爬行、吞嚥、呼吸和控制頭、頸肌肉等日常動作。當發病時，患者的肌肉會產生對稱性、逐漸性地退化且軟弱無力的萎縮表現，一般來說，下肢較上肢嚴重且身體近端較遠端易受影響。對於脊髓性肌肉萎縮症，目前尚無具體之治療方式可以治癒患者的症狀，僅能藉由物理治療改善四肢行動的靈活度、呼吸系統的照護，嚴重者需要依賴積極的支持性呼吸治療甚至仰賴呼吸器，這樣一來會造成家庭及社會很重的負擔。所以唯有依賴正確的篩檢流程與基因檢測，以期降低此病的發生率。

過去由於並沒有有效之帶因者檢驗方式，而且帶因者是不會表現任何臨床症狀，所以本身不易察覺，通常必須等到生下第一位重症之寶寶才驚覺可能帶有此重症疾病之遺傳基因，然而，此時遺憾與悲劇已發生。根據我們目前最先進的基因檢測技術，配合 DHPLC 的運用，可以快速且準確地篩檢出帶因者（敏感度高達超過 95%）。為了降低此病的發生率，減輕家庭負擔、健保資源與社會成本的支出，我們建立了一套快速、有效的篩檢流程，希望能儘早篩檢出帶原者，以期減少下一代患者的誕生。隨著基因診斷技術之快速發展，

我們希望透過此一完整的篩檢流程及配合最新的基因診斷技術，可以有效降低脊髓性肌肉萎縮症的發生率，以避免遺憾之發生。

北部地區學術研討會

-2005 年 2 月份-

(歡迎醫護人員踴躍參加)

主辦單位：中華民國周產期醫學會

時間：2005 年 2 月 25 日 (星期五) 上午 7:30 ~ 8:30

地點：台北馬偕醫院-福音樓 9 樓-第三講堂

主持人：周產期醫學會-徐振傑 理事長、馬偕醫院-陳持平 醫師

主講人：林口長庚醫院-蕭勝文 醫師

題目：Microarray-based comparative genomic hybridization in prenatal diagnosis of Wolf-Hirschhorn syndrom: report of three cases

積分：婦產科醫學會積分申請中

~~~~~  
各位會員：

驚聞民生報記者黃靜怡於 12 月 23 日報導衛生署擬將灌腸、剃毛、會陰切開術、胎兒監視器等生產措施納入今年教學醫院評鑑項目。

本人連同林口長庚張舜智主任和國立護專研究所郭素珍老師一起在 1 月 4 日拜訪衛生署醫事處薛瑞元處長以瞭解情況，目前已知是經由婦女團體對衛生署施壓，針對國內生產環境的改善必須納入教學評鑑，而衛生署醫事處第二科也已草擬評鑑方法，只待署長簽字即可生效公告。

此項評鑑內容仍處於曖昧狀況 ( 請見附件 )，雖然本人予以質疑，評鑑標準如何制定，然尚未定論。

由於茲事體大，請大家集思廣義，提供寶貴的意見。

敬祝 平安

理事長 徐振傑

2005.1.5.

# 產婦臨盆普遍被要求切開會陰、灌腸、接上胎兒監視器等醫療 掀起婦產科和護理界論戰

記者黃輝實/報導

●生產過程中婦女普遍得接受切開會陰、灌腸等醫療程序，引起護理界抨擊不問人性，衛生署最近也決定，各醫院執行會陰切開術、灌腸及使用胎兒監視器之比率，明年起納入醫院評鑑項目中，以監督醫院是否改善不必要的醫療。

不過，此舉又將此種產科醫師和護理界的論戰，擴大醫院產科醫師和護理界。日前衛生署次長陳添平在「醫院執行會陰切開術」座談會中，對執行會陰切開術，都是認為有必要才做。若衛生署要納入醫院評鑑項目，醫院可能得要求不接受上述醫療程序的產婦簽下同意書，以免將來醫療糾紛的壓力。

衛生署醫事處處長，日前還下令訂會陰切開術在多少比率以下，只是將這些

項目列在醫院評鑑中，以監督醫院是否有效降低不必要的醫療介入。

過去一、兩年來產科個人特色生產的聲浪高漲，認為國內產科生產普遍被要求會陰切開、灌腸，接上胎兒監視器等醫療程序，增加產婦的痛苦。國立台灣大學醫院的產科主任黃榮華指出，不是每名產婦都該切開會陰，但絕大多數5家醫院、3千1百多名產婦，會陰切開比率高達9成以上，接近百分之百。

他說，已經太過一點的產婦論道比較難，但他們生產一胎時還「挨一刀」的經驗還是很難。切開會陰不僅疼痛，也可能導致較嚴重的感染，除非胎兒太大，否則應可免此一刀。至於胎兒監視器的使用也應該減少頻率。目前產科一胎醫院就應胎兒監視器「歸」在一起，數碼不準，從輪上床到胎兒生下可

能長達十幾個小時，實在很不舒服。很明確地說，胎心音若隔5分鐘或10分鐘才聽一次，無法觀察胎心音的連續變化，等於只聽了一成，若胎兒有什麼變化誰要負責？會陰切開也是基於生產需要，若胎兒不大，生產順利不須使用真空吸引等外力幫忙的產婦，當然可以不切會陰。產後灌腸，醫師也會等胎頭已經出來，才切開一點點，若不切，產後灌腸自然困難，傷口反而更不規則，更難癒。

灌腸也是基於生產安全，若不灌腸，產婦用力時也解出大便，除了弄髒產道，也可能增加胎兒感染風險。但若已經破水才灌腸的產婦，就不會灌腸了。

黃明地認為，目前生產本來就有人性，但是為了產婦和胎兒安全，醫院承受醫療糾紛壓力，若醫療化上述程序，恐怕得產後留下同樣苦。

## 助產 過當 明年起納入評鑑

凡生 報導/社論

# 中華民國周產期醫學會

印刷品

100

台北市常德街一號

電話：(02)2381-6198

傳真：(02)2381-4234