



第一二八期  
2006年10月

# 周產期會訊

發行人:徐振傑 電話:(02)2381-6198 郵政劃撥帳號:12420668  
秘書長:李建南 手機:0911-366551 戶名:中華民國周產期醫學會  
會訊主編:施景中 傳真:(02)2381-4234 會址:台北市常德街一號景福館2樓203室  
http: www.tsop.org.tw  
E-mail: tsop@mail.hato.com.tw



## 淺談胚胎著床前基因篩選技術

台大醫院基因醫學部蘇怡寧醫師

自邁入21世紀以來，隨著基因體計畫逐步進行，人類基因圖譜愈趨完整，在醫療方面，亦有愈來愈多疾病被證實與基因突變有關。以臨床上被證實的單一基因疾病而言，目前已之約有6600多種之多，約佔世界2%之人口，也就是說，每一百人之中，約有兩個人帶有某種已知的單一基因疾病，而這些疾病，又會隨著地域之分布有所不同，以台灣而言，海洋性貧血是最常見之單一基因疾病，另外如結節性硬化症(Tuberous sclerosis)，血友病(hemophilia)，各種不同種類之肌肉萎縮症，及自體顯性多囊性腎臟病(Polycystic kidney disease)等等，亦在台灣有不同之發生率。對於臨床上而言，相伴單一基因疾病發生之遺傳諮詢與基因診斷，及其衍生之相關課題及臨床需求，亦日趨頻繁。

以海洋性貧血為例，這是種在台灣具有高帶因率之隱性遺傳疾病，帶因夫婦的子女，不論男女皆有1/4機會發病，一般目前於台灣，在具有完善之產前帶因篩檢計畫之下，目前已可以配合產前基因檢測，諸如絨毛膜採樣及羊水穿刺等技術，大大地降低了重症患者之發生率，但不論如何，這樣的篩檢計畫，雖然具有極高之效率與準確度，但由於篩檢效率並無法達到百分之百，再加上即便是已篩檢出重症，但孕婦仍需要接受終止妊娠與否之天人交戰與難以割捨之痛楚。故對於如海洋性貧血這類具有高度再發性及臨床上屬於重症之單一基因疾病，醫界一直在不間斷地努力尋找更準確，更敏感，及更具有效率之檢驗方式，最重要的是，最好能夠更早期的來篩選出不帶有重大缺陷基因之寶寶，以解決及克服必須面對終止妊娠之難題及倫理爭議。

為了這個目的，目前醫界已發展出一套胚胎著床前基因篩檢技術，將基因診斷之技術及戰場一下子拉到胚胎階段，以試圖緩解前述之困境。此項技術之概念及做法，於在未進入母體著床前之胚胎時期，就可將需要及不需要之胚胎分辨出來之後，再將需要之胚胎植入母體。

目前胚胎著床前基因篩選技術，大致可分為兩類，分別是螢光原位雜交法與分子診斷法（以PCR技術

為基礎）。螢光原位雜交法主要可用以篩檢染色體異常，為較早發展出之技術，而分子診斷法則於這幾年技術日趨成熟，主要運用於單一基因疾病之基因診斷，可用於篩檢出帶有基因缺陷的胚胎，而這兩種方法，都能將現行產前遺傳診斷的工作，從產前提早到孕前。

欲進行胚胎著床前基因篩選技術之夫婦，不論有無不孕，一定必須結合人工生殖技術，經誘導排卵及取卵手術之後，接下來進行體外授精，於試管及培養皿中將胚胎培育成八細胞期之後，再進行胚胎切片，取出單一顆細胞，以進行單一細胞基因診斷，經過比對之後，再選擇出適合之相對應胚胎植入母體子宮之內。

此項先進技術之運用，以海洋性貧血為例，可以分作兩個層次來探討及進行。其一，對於已知帶因之夫妻而言，如不願或無法再擔負懷有重症胎兒而須終止妊娠之風險，則可透過此項技術進行“避險”也就是說先篩檢出不具重症基因之胚胎再行植入母體，以減少帶因夫妻面臨懷孕之焦慮及壓力。此一做法及目的，相對是較為單純的，成功機率也較高，但這裡還是必須強調，雖然胚胎著床前基因篩選技術效率極高，但仍無法達到百分之百，盡如人意，故胚胎經篩選植入後，依全球共通最高之標準，仍須接受後續之絨毛膜或羊水檢驗以確保其準確性。

其二，也就是更具挑戰性及難度的，是針對已具患有重症寶寶之父母，為了救治已患病之寶寶，除了希望再生出健康之寶寶之外，更希望能夠挑選出人類白血球抗原(HLA)與罹患疾病小孩吻合之寶寶，待嬰兒出生後，罹病兄長就能利用此「救人寶寶」臍帶內的幹細胞進行治療，以求恢復健康。為什麼說這比較困難？因為此項策略除了前述之“避險”之外，還必須進行人類白血球抗原(HLA)配對檢測，雖說手足之間配對成功之機率為1/4，但經由這“雙重篩選”之機制，已使得可供利用之合適胚胎數量大大減少，此種情況不論對於夫妻或是醫師皆是極為艱鉅之挑戰。再者，不得不在此提及的是，雖說利用此胚胎著床前基



## 生命之寶 只選生寶 臍帶血銀行第一品牌

贊助單位： **生寶臍帶血銀行**  
**0800-333-668**

因篩選技術產生之「救人寶寶」，雖說利用其臍帶血並不會如骨髓移植般具有侵襲性，引發傷害其自主權之爭議，但相關衍生之胚胎人權及倫理議題，仍值得大家深思及注意。

目前於國內，我們已積極開始將此技術運用於單一基因疾病之基因診斷，其中包括了海洋性貧血、視網膜母細胞瘤、脊髓肌肉萎縮症、裘馨氏肌肉萎縮症、范康尼氏貧血、玻璃娃娃等等。目前約有十餘對夫妻因不同之原因及理由正在進行此項技術，但由於此過程包含遺傳諮詢、基因診斷前置作業、及人工生殖技術等等過程，大約平均需要三到六個月才能完成，且最主要的，由於人工生殖技術所費不貲，平均約需10-15萬元，雖說比之歐美同樣具備此項先進技術之國家，價格約五分之一不到，但不可否認仍是一項沉重之負擔。而且，進行過程之煩瑣流程，也將對父母親不論身心皆會造成極大之壓力。反之，現行之產前基因診斷，最早能在婦女懷孕十至十二周時，做絨毛採樣，一樣可確認胎兒是否帶缺陷基因，再決定是否終止妊娠，若婦女能承受終止妊娠過程之打擊，未必得先承受人工生殖術之苦，搶在孕前「訂做寶寶」。所以，雖然我們已發展出此項高科技之先進技術，但在此還是必須強調，並不建議有此需求之父母，貿然將胚胎著床前基因篩選技術放在第一線，而還是必須先和專業醫師作好詳盡之溝通與諮詢，我們寧願將此項技術視為對付遺傳疾病之“終極武器”或最後一道防線。

### 前楊理事長勉力訃聞

先夫楊勉力主任於民國九十五年十月十四日上午十時五十四分  
蒙主恩召安息主懷距生於民國三十六年十一月二十七日享年六十歲  
謹訂於民國九十五年十一月四日(星期六)上午七時  
假榮民總醫院懷遠堂舉行追思禮拜  
上午八時供各界行禮致意隨即發引火化 候主再臨

永遠懷念的家人

妻 王瓊玲  
孝男 懷哲  
孝女 懷貞

## 最新訊息

—詳細課程內容請上學會網站查詢—

- 1.名 稱：周產期醫學會會員大會  
時 間：95 年12月17日  
地 點：台大醫院國際會議中心三樓  
積 分：周產期35分
- 2.名 稱：月例會  
時 間：95 年11月26日 下午2:00~3:00  
地 點：高雄長庚兒童醫院六樓會議中心-紅廳  
題 目：Sequential scanning of the fetus – A practical approach to prevent medico-legal issues  
講 師：台北長庚醫院-謝景璋 主任  
積 分：周產期3分



### 中華民國周產期醫學會

100 台北市常德街一號景福館2樓203室  
電話:(02)2381-6198、0911-366551  
傳真:(02)2381-4234

印刷品