



# 產前遺傳諮詢與我

洪靜琦與兩個寶貝女兒

文／婦產部產科 衛教師 洪靜琦

**記**得民國79年，我還是一個護專3年級的學生時，學校曾經邀請台中榮總的簡淑學姊，為我們介紹一些遺傳疾病及諮詢技巧，從此勾起我對遺傳諮詢這個領域的興趣。護專畢業後，選擇從事產科臨床照護工作，隱約也包含了當年對遺傳諮詢難掩的熱情。

## 對遺傳諮詢情有獨鍾，努力使心願得償

在產房服務期間，雖然也曾接觸許多因胎兒有先天性異常而終止妊娠的產婦及家屬，但我只是個護理師，在傾聽孕婦講述自己發現胎兒異常的整個心路歷程之後，我能做的不過是拍拍她們的背，說些溫暖而無建設性的話罷了！因為遺傳是何其複雜奧妙的學問，單憑一股熱情，沒有專業上的充實，根本無法承擔諮詢的重任。民國87年，醫院舉辦書展，我花了一千多元買下哈爾濱醫科大學醫學遺傳研究室教授劉權章所著「遺傳諮詢」，顯然心中對遺傳諮詢依然無法忘情。

民國95年，離開熱愛的產房，轉調婦產科衛教室，遺傳諮詢殿堂的大門總算開了一條縫，讓我得以輕窺門內神秘的世界。那本書跟著我，提供我遺傳疾病的專業學理，但遺傳諮詢必須具備的態度及原則，卻是在參加了好幾場研習會之後，我才比較能夠掌握方向，知道應該怎麼做。就在此時，台中榮總的簡淑學姊（已經快20年了，她還堅守著這個崗位！）計劃成立「中華民國遺傳諮詢學會」，邀請一些人共同發起，我順理成章的加入，這回總算是真的跨進了「遺傳諮詢」殿堂的大門。

### 胎兒染色體是否正常，父母最大的牽掛

產前遺傳諮詢最常碰到的就是染色體異常的問題，其中又以「唐氏症」為最多。唐氏症是人體的第21對染色體多1個，平均每800個孕婦就有1人會懷了唐氏症胎兒。唐氏兒的發生與孕婦年齡有很大的關係，簡單來說，一個30歲婦女懷唐氏兒的機率約為1/1000，到了40歲，機率提高到約1/100，可見年齡是造成胎兒染色體異常的重要因素。

衛生署目前的政策是建議滿34歲以上的孕婦直接做羊膜穿刺，抽取羊水進行胎兒染色體分析，羊膜穿刺診斷染色體異常的準確度高達99%以上。然而，未滿34歲的育齡婦女，畢竟占大多數，針對這個族群，衛生署建議進行唐氏症篩檢，所謂篩檢，就好比製作西點時將麵粉過篩挑出顆粒較粗的一樣，也就是從中挑出一些屬於高風險群的孕婦，建議進行羊膜穿刺。

### 唐氏症篩檢風險高低，如同紅綠燈理論

唐氏症篩檢的濾網，是以1/270作為網洞，篩檢結果若大於1/270即屬高風險群，小於1/270稱為低風險群。然而，篩檢只是一種機率值，唐氏症篩檢為低風險者，不代表一定正常，也不保證胎兒一定沒有唐氏症，只是風險比較低罷了；相同的，被篩檢為高風險的孕婦，也不代表胎兒一定有唐氏症，必須經過羊膜穿刺，進行胎兒染色體分析，才能確定診斷。

有人發明了一種「紅綠燈理論」來說明唐氏症篩檢的機率問題。低風險的意義好比於綠燈時過馬路，雖然比較安全，可是不代表一定不會被車撞；高風險的意義，就如同一個人闖紅燈過馬路，會發生車禍的危險性很高，可是也常常能夠平安通過。很多孕婦及家屬不清楚唐氏症篩檢的意義，以為既然產前檢查為低風險，胎兒就應該不會有問題，萬一不幸生下唐氏症寶寶，便憤而控告當初產檢的婦產科醫師，所以醫療人員在解釋唐氏症篩檢報告的意義時，請務必要非常小心的詳細說明。

### 胎兒染色體即使正常，不代表沒有問題

另一個要澄清的迷思是，抽取羊水進行胎兒染色體分析後，如果確認沒有染色體異常，是否就意味著寶寶將來一定沒有遺傳上的問題？答案是否定的！因為人體的23對染色體約有3-5萬個基因，染色體正常不代表基因絕對沒有問題。雖然目前的科技已經可以將人類的基因圖譜排列出來，可是在經濟效益的考量下，產前檢查主要還是針對人體最常發生的兩種基因遺傳疾病進行檢測，第一種是海洋性貧血，第二種為脊髓性肌肉萎縮症。

### 遺傳諮詢只提供資訊，尊重當事人決定

萬一確認胎兒有染色體異常疾病，遺傳諮詢人員會安排會談，就遺傳疾病原因、遺傳方式、診斷、預後、發病或再發風險等等，與孕婦及家屬進行討論和商談，最後再協助當事者做出最適合的決策。

遺傳諮詢人員此時應謹記「非指示性」原則，提供資訊或告知結果時要採中立客觀的態度，真實的告知孕婦及家屬所有狀況後，決策權還是在當事人身上。個案的經驗、知識和價值觀是做決策的基礎，遺傳諮詢人員必須尊重他們做決策的自主性與能力，不應企圖用本身的價值觀去影響當事人。舉例來說，如果懷了唐氏症寶寶，大部分孕婦都會選擇終止妊娠，可是有的孕婦還是希望把孩子生下來，這是個人的態度與價值觀，我們必須尊重。

### 明知胎兒可能有缺憾，夫妻倆愛她無悔

有一個案例是發生在我昔日的同學身上，她因高齡懷孕而進行羊膜穿刺檢查，染色體分析發現胎兒的性染色體多一個，是47XXX，這樣的孩子雖然外表可能如正常女性，可是常常會有智力障礙及生殖功能異常。在與幾位遺傳諮詢專家會談後，她和先生還是堅持把寶寶生下來，並決定將孩子先天性染色體異常的秘密藏在心中，不讓其他家族成員及親友知道，因為他們不希望孩子一出生就遭受異樣的眼光及對待。

這對夫妻仔細思考後做出的決定，雖然震驚了許多人，可是他們始終沒有後悔。她生產時，我去探望，只見夫妻倆非常努力的堅持給寶寶喝母乳，夫妻倆逢人就說餵母乳有多重要，那股積極鼓勵哺餵母乳的熱忱與幹勁，比我這個產科衛教師還要厲害呢！

### 遺傳背後有多少故事，見證生命的神祕

進入婦產科照護的領域已經邁入第17年了，從產房、嬰兒室及產後病房的臨床照護，到衛教指導諮詢，每一個產科的相關領域都有我涉足的痕跡，而「產前遺傳諮詢」是最令我著迷的區塊，不僅是因為還記得年輕時聽簡淑學姊演講時的悸動，不僅是因為愛上人類遺傳學殿堂的神秘奧妙，還有一大部分的原因是因為自己細胞裡有著喜歡說故事、聽故事的基因。

每一個遺傳諮詢都有一個故事，我喜歡說給別人聽，也殷切期待別人告訴我關於她的心情，她的故事。👩