

生殖醫學團隊於著床前遺傳疾病診斷再創國際佳績

有先天遺傳疾病的人也能生下健康寶寶了

有先天遺傳疾病的人想要生下健康的寶寶已非難事！本院生殖醫學團隊於著床前遺傳疾病診斷再創國際佳績，透過胚胎切片著床前基因診斷技術，植入基因正常的胚胎，準確率達 94%，成功讓五名有家族遺傳疾病的婦女順利產下健康寶寶。

本院婦產部陳思原醫師指出，傳統的產前遺傳疾病診斷包括絨毛膜取樣及羊膜穿刺檢查，往往要等到懷孕 16-20 周才能篩檢，一旦發現胎兒罹患遺傳疾病時，則必需面對流產手術，孕婦及家屬身心上皆面臨很大的壓力，如果能在懷孕前就能篩檢出胚胎是否異常，選擇正常胚胎植入女性體內，可避免這些傷害，這就是著床前遺傳疾病診斷技術。

甲姓夫婦婚後生下第一個小孩，罹患嚴重先天性聽力障礙，併有前庭導管擴大，經醫師檢查發現寶寶的 *SLC26A4* 基因有變異，屬於體染色體隱性遺傳。夫妻倆均為帶因者，懷孕後，胎兒有四分之一的機率罹患此遺傳疾病。為了產下健康的寶寶，甲太太接受試管嬰兒胚胎切片著床前基因診斷，接受 2 個取卵週期治療後，達成單胞胎懷孕。懷孕 11 週時，絨毛膜取樣檢查證明基因正常，98 年 5 月順利產下一名女嬰，體重 3200 公克，聽力功能檢查結果顯示正常。

陳思原醫師表示，近年來囊胚培養技術越來越進步，多培養兩天，胚胎可以增加至 100 多個，從中取出 5 個胚胎進行檢測，成功率更高。醫療團隊利用此技術，幫助一名患有脊髓小腦萎縮遺傳疾病的乙婦女於 98 年 7 月產下一正常女嬰，體重 2900 公克。

本院生殖醫學團隊醫師門診時段

婦產科陳思原醫師 門診時段：星期一、三、五下午

基因醫學部蘇怡寧醫師門診時段：星期一、二、四下午(產前遺傳診斷)