

我的孩子需要進行基因檢測嗎？

基因醫學部主治醫師 陳蒼安

近年來，基因檢測技術的進步讓檢測時間縮短、費用降低，使我們能夠更早發現並診斷遺傳疾病，及早提供適當的治療。對於兒童而言，某些健康問題可能與先天遺傳因素有關，因此家長們常會思考，是否該讓孩子接受基因檢測？這篇文章將介紹基因檢測的種類，以及什麼情況下兒童可能需要接受檢測。

基因檢測的種類

基因檢測技術持續發展，根據檢測範圍和目的的不同，大致可分為幾種常見類型。

染色體分析(Karyotyping)與基因晶片(Chromosomal Microarray, CMA) 技術，已廣泛用於產前基因檢測，主要用來檢測染色體異常，如唐氏症或其他影響生長與發展的遺傳變異。染色體分析適合找出較大範圍的異常，而基因晶片則能夠偵測較細微的基因缺失與重複，特別適用於發育遲緩或先天異常的孩子。

如果醫師懷疑孩子可能罹患某種特定的遺傳疾病，過去通常會使用

單基因檢測來確認。但隨著次世代定序 (Next-Generation Sequencing, NGS) 技術的進步，現在可以同時檢測多個基因，提升診斷的準確度與效率。例如，基因套組檢測(Panel Sequencing) 可以針對特定疾病群，如心血管疾病或神經發育障礙，進行重點分析。而目前臨床上最常用的是全外顯子基因定序 (Whole Exome Sequencing, WES) ，因為它可以分析所有蛋白編碼區，找出可能導致疾病的基因變異，且相較於全基因體定序 (Whole Genome Sequencing, WGS) ，WES 更具成本效益，因此成為診斷罕見遺傳疾病的主要工具。

兒童需要基因檢測的時機

基因檢測並非所有孩子都需要進行，而是針對特定情況才會建議進行檢測。

當孩子出現發育遲緩、學習障礙、癲癇或不明原因的健康問題時，醫師可能會建議進行基因檢測，以確認是否與遺傳疾病有關。許多神經發育相關的問題，如自閉症、語言發展遲緩，甚至某些代謝異常，都可能透過基因檢測找到病因，進而讓醫療團隊提供更適合的治療或照護方式。

如果家族中有遺傳疾病的病史，例如某些心臟病、代謝疾病或遺傳性癌症，基因檢測可以幫助了解孩子是否帶有相同的基因變異，讓家長和醫師能夠更早採取預防措施。

此外，部分家長會選擇自費基因篩檢，以更全面了解孩子的健康風險。基因篩檢專門針對可治療的遺傳疾病，例如先天性免疫缺陷或代謝疾病，幫助家長及早掌握孩子的健康狀況，避免延誤診斷與治療。這類篩檢能夠減少不必要的反覆檢查與醫療費用，也能降低因疾病初期症狀不明確而錯過黃金治療期的風險。

基因篩檢如何幫助新生兒？

對於新生兒而言，基因篩檢可幫助識別可能在嬰兒期發病的遺傳疾病，並提供早期診斷與治療的機會。目前，國健署補助的新生兒先天性代謝異常疾病篩檢計畫已涵蓋多種先天代謝疾病，而近年來，也透過基因檢測技術的進步，進一步擴展可檢測的遺傳疾病範圍。以臺大醫院目前推動的兒童疾病風險篩檢（Children 600）為例，這類篩檢通常會針對可治療之遺傳疾病，當篩檢結果顯示某項疾病風險較高時，可安排進一步評估，確保孩子在適當的時機接受醫療介入。此外，某些基因篩檢也能幫助識別藥物易感基因變異，讓醫

師在開立藥物時能更精準地考量孩子的體質。

需要注意的是，基因篩檢的結果並不代表確診，還需由專業醫師進行進一步評估與確認。此外，由於這類篩檢屬於自費服務，家長在決定是否進行前，可與醫師討論，充分了解篩檢的範圍、限制以及可能帶來的影響。

結語

基因檢測是醫療科技發展的重要里程碑，能夠幫助早期發現與診斷遺傳疾病，確保孩子在適當的時間點獲得必要的醫療照護。雖然基因檢測帶來許多助益，但是否需要進行，仍應根據孩子的健康狀況、家族病史與個人需求來決定。未來，隨著技術的進步，基因檢測將變得更加普及與精準，不僅能幫助診斷與個人化治療，也能為孩子打造更健康的成長環境。

若對基因檢測有進一步的疑問，建議與專業醫療人員討論，以確保為孩子做出最合適的健康決策。