

國立清華大學科技管理學院生物倫理與法律研究中心

105 學年 上學期

學術午餐研討會

【訂做一段生命的奇幻旅程】

談基因與再生醫學的出生到終老

訂做一個健康寶寶—  
基因晶片檢測與人工篩選

講者姓名：蘇怡寧醫師/ (Yi-Ning, Su, PHD)

現任：禾馨醫療 Dianthus Medical Group

慧智基因 SOFIVA Genomics 執行長

日期：2016 年 11 月 23 日

時間：12:30pm-14:00pm

地點：國立清華大學名人堂

## 講座大綱

訂作一個健康寶寶：

1. IVF / PGS / PGD 的基本概念
2. IVF / PGS / PGD 的實際案例
3. IVF / PGS / PGD 的倫理與法律規範與問題
4. 討論

「訂做一個健康寶寶—基因晶片檢測與人工篩選」是由禾馨醫療智慧基因的執行長—蘇怡寧醫師所講授。蘇醫師認為基因的研究領域是進行式，在離開醫院的工作之後，仍持續進行基因的研究。蘇醫師期望，可以透過基因科技的發展，檢視是否有癌症、其他重症，事先預防。例如在過去「唐氏症寶寶」之檢測需要在懷孕之後才能有檢測結果，現今藉由基因檢測的方式則有辦法提早發現類似的遺傳疾病問題。於講座中，蘇醫師先說明「體外人工受孕 (In vitro Fertilization)」、「胚胎著床前染色體篩檢 (Preimplantation Genetic Screen)」以及「胚胎著床前基因診斷 (Preimplantation genetic diagnosis)」之意涵，於第二階段提出實例討論。後續則討論基因科技與法律的問題。

## 1. IVF / PGS / PGD 的基本概念

(1) IVF，係指體外人工受孕 (In vitro Fertilization) 又是俗稱的人工受孕 (Artificial fertilization)。首先，使促濾泡熟成以誘導排卵，再將卵子與精子取出，在人為操作下進行體外受精，並培養成胚胎，再將胚胎植回母體內，整個過程真正在試管內的時間只有 2—6 天而已。執行的流程稱為：體外人工受孕流程 (In vitro Fertilisation (IVF) Procedure) (參照：圖一)，目前已經發展三十年。



圖一：體外人工受孕流程。

其中，體外受精是基因診斷的重要時機，因為這是在胚胎植回母體之前唯一得以從精、卵取得基因而後為檢測程序的時候，才会有後續的「胚胎著床前染色體篩檢 (PGS)」以及「胚胎著床前基因診斷 (PGD)」。

(2) PGS，係指「胚胎著床前染色體篩檢 (Preimplantation Genetic Screen)」。在胚胎尚未植入於子宮之前，以基因晶片檢測胚胎是否有染色體數量的異常。基因晶片檢測之名稱，又稱為「晶片式全基因體定量分析術 (Array Comparative Genomic Hybridization analysis) (Array CGH)」，這項技術會使用數據計算，使其成果更具可靠性。因此，此在人工體外受孕時，檢測是否有正常的基因，以免有平衡性轉位胚胎。另外，期主要是針對高齡、習慣性流產或者嘗試多次試管嬰兒療程的夫妻。只是其成功的機率高低，仍需視胚胎的健康程度而定。

(3) PGD，係指「胚胎著床前基因診斷 (Preimplantation genetic diagnosis)」，這是一種配合試管嬰兒的過程，在胚胎植入前所施行的檢測，用特製的專屬探偵測胚

胎，視其是否帶有遺傳疾病基因，再視植入於否。因為該技術得以篩檢胚胎是否有潛在的疾病基因，以提高試管嬰兒的成功率，並且也使得有遺傳疾病家庭的夫妻有機會能有小孩。另外，在 PGD 的療程，通常需要有遺傳諮詢師的協助，以了解家族病史、患者的身心健康狀況。

上述的 PGS 與 PGD 之檢測方式的適用對象不同、檢測方式也有所差異；另外，PGD 的檢測是針對單一基因異常所做的檢測與 PGS 的染色體數量異常有所差異；據此具有不同的功能和效果。

## **2. IVF / PGS / PGD 的實際案例**

PGD (胚胎著床前基因診斷) 之臨床應用，於台灣的臨床實例中會被應用於非致命性的疾病，如先天性聽力障礙，有四分之一的機會會有聽覺障礙；重症者，則如僵直性脊椎炎、小腦萎縮症等。此外，PGD 的另外一個應用則是：救命寶寶 Rescue Baby。

救命寶寶在台灣有一個相當著名的案例，有一對夫妻生下一名小男嬰，於出生半年後發現其患有「乙型重度海洋性貧血」。這樣的疾病傳統的治療方式為化學治療、藥物治療、輸血。若是需要每三周輸血治療一次，每天必須施打排鐵劑的時間非常的長，若要根治需要選擇骨髓移植，依靠幹細胞的移植，但是找到相對應的骨髓機率很低僅有幾萬分之一的機率。否則也會因為鐵質經長時間的累積於心臟、肝臟，會導致心衰竭而死亡。這個案例，雖然於當時找到骨髓與臍帶血配對，但是因為組織抗沒有完全吻合，以至於移植機率不高。為了避免失敗的結果、提高成功挽救男孩的機率，該夫妻採用 PGD 的胚胎篩選方式，才有「訂做」救命寶寶的案例。而該案例，於後續採用臍帶血的方式，治療男嬰。

如果透過隨機的方式緩不濟急，成功的機率又僅有四分之一，利用 PGD 技術選擇正常基因，不但可以生下無患患有血液相關疾病(如白血病、再生不良性貧血)的小孩，還可以藉由骨髓或臍帶血移植，治療家族中其他成員。

此外，PGD 亦可應用於單一疾病案例，例如甲型海洋性貧血、乙型海洋性貧血、神經纖維瘤、脊髓與肌肉萎縮症、軟骨發育不全症。

### **3. IVF / PGS / PGD 的倫理與法律規範與問題**

目前規範 IVF、PGS、PGD 的法律規範並不多，主要是依靠醫生的醫療倫理。相關的法律如人工生殖法第 11 條：「夫妻符合下列各款情形者，醫療機構始得為其實施人工生殖：一、經依第七條規定實施檢查及評估結果，適合接受人工生殖。二、夫妻一方經診斷罹患不孕症，或罹患主管機關公告之重大遺傳性疾病，經由自然生育顯有生育異常子女之虞。三、夫妻至少一方具有健康之生殖細胞，無須接受他人捐贈精子或卵子。夫妻無前項第二款情形，而有醫學正當理由者，得報經主管機關核准後，實施人工生殖。」，規定誰可以符合法律的規範以取得實施人工生殖的機會，該法律規範僅指涉於夫妻。至於單身人士若想要實行人工生殖病不適用，則必須到合法化的國家，但是其他國家的技術是否成熟仍需評估，另外，近期討論很熱烈的同性婚姻也有相關的問題，講者曾經遇到一個案例，兩個女子先為卵子檢測，卵子較健康的一方提供卵子，另外一方提供子宮。上述的案例，或許就此彰顯了生殖科技中，法律的規範是無法跟上腳步的。另外，還有人體器官移植條例、人類胚胎及胚胎幹細胞研究條例草案、個人資料保護法、人體生物資料庫管理條例等法律涉及 IVF / PGS / PGD 的議題。

遺傳諮詢與醫學倫理仍有其原則須遵守，是講者提到另外一個很重要的議題，諸如：遺傳服務應公平有效地提供給需要的人、應尊重並保護個人及父母作選擇的權利、當家族其他成員亦具有“遺傳上之危險性”時，應如何考慮隱私權的問題、對於第三團體應保護個人之隱私權、應充分告知相關之臨床訊息、必須因直接關係到胎兒或母親健康的理由才能施行產前診斷、是否接受遺傳服務必須是基於當事人之自願以及必須強調遺傳諮詢之非指導性原則。在救命寶寶的案例當中，生命權由誰做主，則涉及此問題，因為是涉及倫理的問題，講者表示這應該要由個案本人自行作主，在就診的過程當中應該要讓病患知道全面性的狀況，例如成

功機率、可能發生的狀況等，提供解決方案，使病患可以自我選擇。這樣的概念是與過去的就醫想法不同，過去可能是在一診斷小孩患有遺傳性疾病，醫生會告訴病患應該要如何處理，屬於直言結果的做法，而不是告知病患可能發生的情況。其界限在於 Directive 或 Non-Directive，所謂的 Non-Directive 屬於非引道性的諮詢，給予病患足夠的資訊以作決定，並且須尊重受諮詢者做決定的自主性及價值觀。

未來是否會有不公平的發展，諸如是否可以將該技術用來強化基因？訂做優秀的小孩？篩選百分之百的完滿胚胎？或者是否可以避免所有的疾病、是否會產生基因歧視的問題？講者表示以目前的技術來說有其困難性，因為目前對於基因的了解仍須待未來的研究，以現行的 PGD 或 PGS 來說，其成功率未必為百分之百，尚有許多的困難要挑戰。而所謂的完美基因更是無法實現，因為每個人的基因都有所缺陷，更不用說要找出完美的基因了。

#### **4. 討論**

##### **Q1.遺傳諮詢師與醫師的差異在哪裡**

遺傳諮詢師會花更多時間了解家族史、基因檢測諮詢，使病患面對健康的事實。因為檢驗前諮詢的目的在使病患了解檢驗之意義，並思考遺傳檢驗對他們生理、心理、家庭、社會生活等各方面可能產生的狀況、除該遺傳檢驗之外尚有何其他檢驗選擇，以協助受檢者對是否進行檢驗作出自我的決定。

##### **Q2.基因檢測是否可以檢測疾病未來發生的情況？**

基因只能決定會發病否，但是發病的程度輕重則無法得知。疾病的表徵與基因突變不同，因此，基因檢測就是透過技術發現基因上的異常，以避免之。

**Q3.脊髓移植案件中的妹妹知道自己出生其實有帶有拯救哥哥的任務嗎？案例中的父母如何處理這樣的問題？後續效應為何？**

根據後續與病患的聯繫，該夫妻已經妹妹說明這件事情，但是因為年紀還很小，不知道後續會如何，依照目前的狀況是挺和諧的！而過去英國也有討論代理孕母一事是否要讓小孩知道事實，大多數的家庭都選擇會揭露，並且沒有太多的後遺症。(倫理上的問題) 必須有很多的實證以追尋，在甚麼樣的前提、方式下，讓小孩知道。

**Q4. 在出生後才發現患有白斑症的人，是否可以診斷出來？**

端視其疾病是否與基因突變有關係，如果有的話則可以被檢測出來。

**Q5. PGD 和 PDS 中所選用的胚胎冷凍起來後，處分權由誰享有？**

因為患者需要付保管費，後續是要繼續為手術或是銷毀，更或者捐贈出來以作為研究用途，皆由患者決定。

**Q6. 甚麼是全序列基因檢測？**

利用基因分析平台，可以從檢測中獲得個人 23 對染色體中的基因多型性結果，藉此知道家族的疾病史。

**Q7. 基因治療、基因強化到底有沒有可行性？**

因為基因比想像中的複雜，基因治療與強化，以目前的技術是無法成功。所以僅用於避免疾病，提供足夠的資訊讓大家了解。