元照 angle.com.tw
更多期刊、圖書與影音講座
請至【元照網路書店】http://www.angle.com.tw/

醫學人文品評

胚胎著床前基因診斷：未必真實的美好與未必美好的真實

Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy: The Reality or the Utopia

謝宛婷 Wan-Ting Hsieh *

如果我們面對的選擇是：無正常染色體套數的胚胎可以植入而放棄生育的可能性，以及有一個鑲嵌型胚胎[1]可以植入但是可能同時意味著一個有遺傳性疾病的新生兒，我們將會如何抉擇呢？

過去，透過胚胎著床前染色體套數之基因診斷（Preimplantation genetic testing for aneuploidy, PGT-A），發現有異常染色體套數的胚胎是在醫學與倫理上無法被接受於人工受孕療程中植入的。然而，鑲嵌型胚胎的特性，已經逐漸在目前的生殖醫學領域的研究實證中，被接受是可以選擇被植入的胚胎。

生命應否存續該依據什麼條件的爭論，乃至完美

1 鑲嵌型（Mosaicism）胚胎，指的就是在一囊胚內同時有染色體異常（aneuploid）與正常（diploid）兩種細胞株。

*奇美醫療財團法人奇美醫院緩和醫學科主任（Director of Palliative Medicine Department, Chi-Mei Medical Center）
DOI：10.53106/241553062021110061013

元照 angle.com.tw
更多期刊、圖書與影音講座
請至【元照網路書店】http://www.angle.com.tw/

與不完美之間錯綜的價值判斷以及醫學極限，一直是個充滿挑戰的議題。但醫學的實踐，卻往往必須在這樣的困境中找到最能幫助人們的方式，而那勢必得冒著未知，當然也就意指冒著風險，但醫病之間的信任是否能攜手走過這一切，或是全然的誠意與機運是否能克服一切屬於一生的難題，又豈是個在起點容易回答的問題？

胚胎著床前基因診斷是個生殖醫學科重要的倫理議題，希望誕生沒有疾病或障礙的新生兒是可預期的普遍父母心態，過去自然受孕者在孕程中間接受遺傳性疾病的篩檢，如唐氏症等，並藉篩檢結果考量是否繼續懷孕，便是經過實證以及倫理辯證後產生的醫療常規。因此當人工生殖技術不斷往前推進，來到可以在胚胎分裂的階段就進行基因診斷時，便又產生了雷同的辯論困境。可以確定的是，讓更精準的技術在更早的階段預防損害或傷害的守門線會是人類社會所持續追求的，但是在這個過程中所面臨的倫理挑戰以及生命權與自主權的權衡，則是醫界與整體社會勢必共同面對的。

壹、實證代表事實嗎？

在我們決定怎麼選之前，需要證據告訴我們可以怎麼選。鑲嵌型的胚胎雖然代表較為不成功的受孕率及較低的出生率[2]，以及胚胎可能發育成具有遺傳疾病的胎兒，然而實證也確實顯示了一旦鑲嵌型胚胎成功受孕且持續至活產，依舊有部

2 Ying Xin Zhang et al., *The Pregnancy Outcome of Mosaic Embryo Transfer: A Prospective Multicenter Study and Meta-Analysis*, 11(9) GENES (BASEL) 973 (2020).; Andrea R. Victor, Jack C. Tyndall, Alan J. Brake, Laura T. Lepkowsky, Alex E. Murphy, Darren K. Griffin, Rajiv C. McCoy, Frank L. Barnes, Christo G. Zouves & Manuel Viotti, *One Hundred Mosaic Embryos Transferred Prospectively in a Single Clinic: Exploring When and Why They Result in Healthy Pregnancies*, 111(2) FERTILITY AND STERILITY 280-293 (2019).