

別讓遺傳 決定你的命運

Your Genetic Destiny:

know your genes, secure your health, save your life

by Aubrey Milunsky

認識基因、確保健康、挽救生命

奧柏瑞·米蘭斯基◎著 嚴愛鑫◎譯

基因檢測與遺傳諮詢的權威指導書

明大學生命科學院院長 **李德章** 教授

清華大學生命科學系 **楊嘉鈴** 教授

大醫院基因醫學部主任 **余家利** 教授

台大醫院基因醫學部 **曾麗慧** 醫師

專文推薦

別讓遺傳決定你的命運

認識基因、確保健康、挽救生命

Your Genetic Destiny

know your genes, secure your health, save your life

奧柏瑞・米蘭斯基 (Aubrey Milunsky) 著

嚴愛鑫 譯

別讓遺傳決定你的命運 / 奧柏瑞·米蘭斯基 (Aubrey Milunsky) 著；

嚴愛鑫譯。-- 初版。-- 臺北市：商周出版：城邦文化發行，2002[民91]

面：公分。-- (科學新視野：34)

參考書目：面

譯自：Your genetic destiny: know your genes, secure your health, save your life

ISBN 986-7747-11-9 (平裝)

1.基因 2.遺傳學 3.基因療法

363.019

91022949

科學新視野34

別讓遺傳決定你的命運

原著書名 / Your Genetic Destiny: know your genes, secure your health, save your life

原出版者 / Perseus Publishing

作者 / 奧柏瑞·米蘭斯基 (Aubrey Milunsky)

譯者 / 嚴愛鑫

主編 / 彭之琬

責任編輯 / 蘇奕君

發行人 / 何飛鵬

法律顧問 / 中天國際法律事務所周奇杉律師

出版者 / 商周出版

台北市愛國東路100號2樓

電話：(02)23587668 傳真：(02)23419479

e-mail：bwp.service@cite.com.tw

發行 / 城邦文化事業股份有限公司

台北市愛國東路100號1樓

電話：(02)23965698 傳真：(02)23570954

劃撥：1896600-4 城邦文化事業股份有限公司

城邦閱讀花園網址：www.cite.com.tw e-mail：service@cite.com.tw

香港發行所 / 城邦(香港)出版集團有限公司

香港北角英皇道310號雲華大廈4/F, 504室

電話：25086231 傳真：25789337

馬新發行所 / 城邦(馬新)出版集團

11.Jalan 30D/146, Desa Tasik, Sungai Besi, 57000, Kuala Lumpur, Malaysia

電話：603-9056 3833 傳真：603-9056 2833

封面設計 / 斐類設計工作室

電腦排版 / 冠玫電腦排版股份有限公司

印刷 / 連雲印刷事業有限公司

總經銷 / 農學社

電話：(02)29178022 傳真：(02)29156275

■2002年12月25日初版

printed in Taiwan

定價380元

Copyright © 2001 by Aubrey Milunsky, M.D.

Complex Chinese translation copyright © 2002 by Business Weekly Publications, a Division of Cité Publishing, Ltd.

Published by arrangement with Perseus Books, a member of Perseus Books L.L.C. through Bardon Chinese Media Agency. All rights reserved.

版權所有，翻印必究 ISBN 986-7747-11-9

〈出版緣起〉

開創科學新視野

何飛鵬

有人說，是聯考制度，把台灣讀者的讀書胃口搞壞了。

這話只對了一半；弄壞讀書胃口的，是教科書，不是聯考制度。如果聯考內容不限在教科書內，還包含課堂之外所有的知識環境，那麼，還有學生不看報紙、家長不准小孩看課外讀物的情況出現嗎？如果聯考內容是教科書佔百分之五十，基礎常識佔百分之五十，台灣的教育能不活起來、補習制度的怪現象能不消除嗎？況且，教育是百年大計，是終身學習，又豈是封閉式的聯考、十幾年內的數百本教科書，可囊括而盡？

「科學新視野系列」正是企圖破除閱讀教育的迷思，為台灣的學子提供一些體制外的智識性課外讀物；「科學新視野系列」自許成為一個前導，提供科學與人文之間的對話，開闊讀者的新視野，也讓離開學校之後的讀者，能真正體驗閱讀樂趣，讓這股追求新知欣喜的感動，流盪心頭。

其實，自然科學閱讀並不是理工科系學生的專利，因為科學是文明的一環，是人類理解人生、接觸自然、探究生命的一個途徑；科學不僅僅是知識，更是一種生活方式與生活態度，能養成面對周遭環境一種嚴謹、清明、宏觀的態度。

千百年來的文明智慧結晶，在無垠的星空下閃閃發亮、向讀者

招手；但是這有如銀河系，只是宇宙的一角，「科學新視野系列」不但要和讀者一起共享，大師們在科學與科技所有領域中的智慧之光；「科學新視野系列」更強調未來性，將有如宇宙般深邃的人類創造力與想像力，跨過時空，一一呈現出來，這些豐富的資產，將是人類未來之所倚。

我們有個夢想：

在波光粼粼的岸邊，亞里斯多德、伽利略、祖沖之、張衡、牛頓、佛洛依德、愛因斯坦、普朗克、霍金、沙根、祖賓、平克……，他們或交談，或端詳撿拾的貝殼。我們也置身其中，仔細聆聽人類文明中最動人的篇章……。

（本文作者為城邦文化商周出版事業部發行人）

〈專文推薦〉

揭開基因的秘密

李德章教授

什麼是基因？什麼是基因體？簡單的說，基因是一段攜帶鹼基密碼的去氧核糖核酸（deoxyribonucleic acid, DNA），它控制著生物體表現各式各樣的性狀，而生物體所有基因的組合即構成基因體。爲了把遺傳性狀傳遞下去，每次的細胞生長分裂，基因體都需經過一次正確無誤的複製。從所謂的低等到高等生物，都有幾套功夫來確認基因體複製的零失誤。但是有趣的是，不管在不同物種、不同族群、或不同個體間，基因的鹼基密碼序列都還是有很多的變異存在。基因的鹼基密碼序列發生變異，是生物演化的原動力之一。如果基因的鹼基密碼序列是絕對不可變的，那我們的生物世界就不會這麼多彩繽紛；如果每個人的基因的鹼基密碼序列完全一樣，那身邊的每個人就會像是工廠複製出來的產品一般，很難想像這會是多麼可怕景象。

基因的變異造成生物的多樣性，但也隱藏了許多不利的因子。人類基因體約有三十億個鹼基序列，並且即將完全解密。基因的密碼是由四種鹼基（腺嘌呤、鳥糞嘌呤、胞嘧啶、胸腺嘧啶）排序而成。基因的變異性有許多不同的形式，常見的是鹼基序列的變異，包括鹼基變了、漏了或多了等等。以目前基因體序列分析的資料估計人類約有三萬五千個基因，而平均約每一千九百個鹼基序列就有一個具有變異性的多形性鹼基，即爲常聽到的單核苷酸多型性（single nucleotide

polymorphism, SNP)，也就是說，人類基因體內約有一百五十萬個具變異性的SNP鹼基。這些基因變異的存在讓每個人都是獨一無二的，當然每個人對環境、藥物、疾病的衝擊也會有不同的反應。

每個人的健康都受到外在的環境和內在的基因所左右。一般外在的環境和生活品質是可以自己控制的，但基因則是父母親給的最珍貴的禮物。雖然現代的科技（如基因治療）可以改變你的基因，但一般而言，每個人的基因都是伴你一生的。過去數十年來，科學家研究基因的功能、基因與疾病的關係，是一個一個基因去探討，對於與複雜疾病（如高血壓、癌症、糖尿病、精神疾病等）有關的基因研究則進展緩慢。基因與疾病的關係往往侷限於少數的遺傳性疾病。相對而言，近幾年的基因體高速分析科技的進步，已讓基因體的研究如脫韁野馬般的急速前進，基因的秘密很快的就會一一被解開，基因的變異直接或間接關聯著許多疾病的發生也會愈來愈明朗，我們也愈來愈有機會瞭解自己所擁有的基因。

在面臨基因體世代的今天，基因體研究加上資訊科技，建立每個人一百五十萬個SNP鹼基的資料已非難事。到那時候，我們將對基因如何決定你的命運會有更充分的了解。當然這些資料庫的建立也會對許多社會、法律、醫學倫理的問題產生巨大的衝擊，這也將不會是單純的健康醫療問題。面對這些未來的挑戰，每一個人應該有必要對基因的秘密進行一些探索。《別讓遺傳決定你的命運》這本書廣泛的介紹基因和疾病的關係，文字使用深入淺出，沒有太多深奧的學術詞彙，非常容易閱讀。這本淺顯易懂的書會讓我們多了解一點基因，也讓我們多了解一點自己。

（本文作者為國立陽明大學生命學院院長）

〈專文推薦〉

基因醫學新時代

余家利教授

人類基因體研究計畫（Human Genome Project）在歷經十年及多個基因研究中心的共同努力之下，終於在二〇〇〇年二月間宣告完成。雖然還有一小部分須再作最後的確認，這一部被生物學家稱為「生命之書」、被遺傳學家稱為「基因的藍圖」之不朽巨著的完稿，強烈暗示著「後基因體解碼」時代的來臨。這一部「生之書」的完成，堪稱自孟德爾、達爾文、華生－克立克等人在生物遺傳學上的重大發現以來的第四波重大衝擊。然而，「生命的密碼」所揭櫫的重大秘密卻是，人類只有四萬多個基因（而非原先所預測的十萬基因），不比其他的靈長類或鼠類多太多，但是各個基因的單核苷酸多型性的變異很多。在人類學及遺傳疾病的研究上，將會有第五波的衝擊，但是這些衝擊對生物醫學界及生技產業界將會有正面的效益，我們切盼其早日來臨。

「後基因體解碼」時代的來臨不僅是基因的「物理性圖譜」的建立，同時也帶動了很多相關學術領域，包括功能性基因體學、蛋白質體學、生物資訊學以及基因藥理學……等的進步。因此，「生命密碼」的記錄雖已完成，但是生命的故事才正要開始。商周出版社在這個時候推出奧柏瑞·米蘭斯基博士的精心巨著《別讓遺傳決定你的命運》，震撼人心意義非凡。這是一部包含二十七章節的筆筆巨冊，娓

妮道來遺傳基因、遺傳疾病、遺傳諮詢及革命性治療遺傳疾病的資訊之權威導引書，確信會守衛著您與您的家族之永世健康。在這個心靈動亂、資訊爆炸的時代裡，人手一冊將會帶給您無限的自信與慰藉。

「種瓜得瓜，種豆得豆」是完全符合孟德爾的遺傳學定律；「種瓢子得菜瓜」則是明顯的基因突變現象。在基因複製的極端複雜過程當中，或是生物體由受精卵到胚胎形成的漫漫長程當中，偶而會有基因突變的發生。如果基因突變的程度足以影響正常的生理機能，或是引發形態學上的改變，則成為醫學上所稱的「表現型」。在醫學教科書的記錄上，遺傳疾病約有二千多種，主要源於遺傳基因序列有不正常的排列或組成所致。隨著基因檢驗診斷技術的進步，在孕前、產前或產後，個體是否帶有不正常的基因（尤其是常見的遺傳疾病，例如唐氏症、海洋性貧血、蠶豆症、苯酮尿症……等）均可正確的檢驗出來。因此，「優生保健」的公共衛生學概念隨之形成，而優生保健的對象大多是單一基因的異常所導致的先天性遺傳疾病。但是愈來愈高的證據顯示，有一大堆的疾病是與多數遺因的突變有關（polygenic diseases），包括惡性腫瘤、過敏性疾病、心血管疾病、自體免疫疾病、神經／肌肉疾病、內分泌代謝疾病、精神與腦退化性疾病……等。隨著「後基因體解碼」時代的來臨，利用「基因藍圖」的巧妙設計，這些「多基因性」遺傳疾病及秘密，總有一天會被科學家完全破解，在尚未發病之前便會被篩檢出來，以達「預防重於治療」的保健原則。

國內的「優生保健」或是「遺傳諮詢」的公共衛生政策，早在廿年前衛生署便已覺察其重要性，衛生署於民國七十二年責成台大醫院成立「優生保健諮詢中心」，積極進行國人優生保健的政策性任務。二年之後行政院研究發展考核委員會建議衛生署，應在台大醫院成立優生保健諮詢業務的常設機構。這些業務包括婚前健康檢查、產

前遺傳諮詢、羊水或絨毛細胞的染色體檢查（唐氏症及其他染色體異常疾病）、產前遺傳生化學檢查（海洋性貧血、血友病及其他血液遺傳疾病）、新生兒遺傳代謝疾病篩檢（蠶豆症、苯酮尿症、高胱氨酸血症、先天性甲狀腺低下症、半乳糖血症，最近又增加先天性副腎機能亢進症及其遺傳諮詢），以及其他罕見遺傳疾病的診斷及諮詢。凡是國人有如下情況者，皆可至衛生署「優生保健諮詢中心」接受各種需要的服務。

1. 高齡產婦（三十五歲以上）
2. 曾有生育先天缺陷兒者
3. 本胎次有先天缺陷之可能者
4. 本人或配偶有遺傳性疾病者
5. 有習慣性流產者
6. 經由唐氏症篩檢為高危險群者
7. 夫妻雙方皆為海洋性貧血帶因者
8. 其他可能導至胎兒染色體異常之情況者

現今國內遺傳諮詢中心約有七家，分布於北中南部的醫學中心：

1. 台大醫院
2. 台北榮民總醫院
3. 台中榮民總醫院
4. 中國醫藥學院附設醫院
5. 中山醫學大學附設醫院
6. 高雄醫學大學附設醫院
7. 慈濟綜合醫院

惟新生兒血液篩檢中心則只有台大醫院、台北病理中心及婦幼保健中心三家。近年來，由於篩檢技術及高科技儀器之進步，由台大醫院及罕見疾病基金會共同推動的「二代新生兒血液篩檢」的先導型

計畫已經完成。即是利用「串聯質譜儀」的先進技術，可對二十種以上的先天性胺基酸代謝異常作篩檢工作，以利早期檢測，以防內臟器官蒙受有害的胺基酸代謝產物的毒害。這些產前的染色體或是產後新生兒的先天性代謝異常的檢測，政府均有合理的費用補助，如需更進一步的資訊，可洽就近的「優生保健諮詢中心」。

染色體的缺損、轉位、異常複製或是核苷酸序列的點突變，均會產生基因的功能異常。這些基因異常有些是先天遺傳性，有些是後天環境造成，而有些則是先天性加後天性所造成的。其中以癌症的發生可作為代表。有些家族性的大腸直腸癌或是家族性乳癌具有遺傳性的基因存在。在台大醫院基因醫學部（由先前的優生保健部擴編而成立，下轄優生保健科及基因醫學科兩科）及馬偕醫院均有這些家族性癌症基因（如BRCA-1、BRCA-2、HNPCC及APC……等）的檢驗服務，惟必須自費。將來如果DNA的檢驗技術及致病基因的資訊愈加充足，則自產前、出生直至人生的各個階段，經由DNA的檢查，則可事前得知影響健康的基因表現，並可經由「遺傳諮詢」的手段事先防患疾病的發生。這種為「個人的基因」把脈，並量身定作「健康防護」措施，相信是未來「健康保證」的主流。

遺傳諮詢是相當專業的臨床醫學領域。國內已建立了相當良好的制度，惟投入的人員仍是捉襟見肘。衛生署國民健康局已洞燭機先，並策立了未雨綢繆之計畫，自九十一年起積極推動「遺傳諮詢中心」及「遺傳諮詢員」的認證制度，以確保遺傳檢測及諮詢品質能得到最大的保障。遺傳諮詢中心的認證已在進行中，要求舊有及新設的遺傳諮詢中心先作書面審查及實地訪查動作，並採高標的門檻標準。由於國內「遺傳諮詢員」的養成制度仍未成型，衛生署國健局擬以「學程教育」的學分數作為認證依據。陽明大學遺傳研究所自九十學年開設「遺傳諮詢學程」，而台大醫學院分子醫學研究所自九十二學

年開始招收「碩士學程遺傳諮詢在職進修專班」，除了修習必修的課程，包括分子生物學、胚胎畸胎學、醫學遺傳學、心理諮商、代謝異常、營養學……等，還要經過臨床實習及碩士論文的完成才能畢業。遺傳諮詢的內容相當廣泛，包括：

1. 產前遺傳諮詢
2. 營養諮詢
3. 復健諮詢
4. 心理諮詢
5. 社工人員訪視
6. 疾病登錄及追蹤
7. 各種專業諮詢，如神經退化及遺傳疾病諮詢

《人類的故事》一書的作者房龍教授有一句警世哲語：「人類從何而來？我們將邁向何方？」我們從何而來已不可考，但是達爾文在其驚世巨著《物種原始》一書中寫道：「我們與猴子有共同的祖先。」當時這個「異端邪說」雖然受到宗教界的大鞭鞭譴，但是卻贏得生物醫學界的鼎力相挺，得無大禍。時至廿一世紀的今天，沒有人會懷疑生之萬物源自共同的祖先，而遺傳基因賦予宇宙生物生生不息，繁衍萬世。但在亙古不絕的基因複製、生命繁衍當中，會有遺傳基因變異的情況發生，估計約為百萬分之一。這種基因變異有些成為生物進化的源泉，有些成為種屬滅絕的肇因。達爾文的第二本巨著《進化論》在基因研究尚未成熟的時代是「教條」也是「顯學」，但處在「基因體與生物科技」的新世代裡，「基因突變」成為「物競天擇」的產物。尤其是「後基因體解碼」時代的提前來臨，我們將很明確地邁向「基因！基因！基因！」的洪流前進。我們將可利用基因科技正確地描繪生命之樹、人類的基因庫、血源關係、疾病的分子生物學機轉，以及老化的奧秘。但是也會衍生道德、倫理與法律方面等社會人文的

諸多難題。混種生物的誕生、生技器官的培養以及無性生殖的衝擊震撼非同小可，廿一世紀的每一個人除了必須學會電腦，更必須認識及利用基因科技所帶來的重大福祉，才不致因「物競天擇」而被淘汰。

商周出版社以無比的魄力、勇氣及社會責任，商請生物學專家翻譯當代基因與分子生物學大師奧柏瑞·米蘭斯基博士的鉅著《別讓遺傳決定你的命運》。全書以深入淺出的口語，鉅細靡遺地娓娓道來「遺傳基因的故事」，傳授生命藍圖的秘密，其中最重要的部分是傳達「遺傳疾病的本質、基因診斷、遺傳諮詢以及未來的治療方式」的生物醫學信息，不僅與您、更與您的親屬的健康息息相關。台灣是個成熟而高水準的知識社會，「認識遺傳基因」是台灣社會比「認識電腦」更重要的推廣主題。購買一部好書必須以虔敬之心，儼如拜讀《聖經》一樣，才能獲得最大的收穫。記得三十五年筆者就讀醫學系三年級時，我們的組織學教授在上課時曾經講過一句話，讓人覺得相當震撼：「人類的疾病都是與基因異常有關。」這句話現在得到驗證。

將您購買「樂透」的一部分金錢省下，將您收看「叩應」節目的一部分時間省下，以本書為範本組成「家族性」或是「朋友型」的小型讀書會，每位成員輪流閱讀一個章節並一起研討，不僅會豐富您的人生，更重要的是能護衛您的家族健康。應該是下定決心的時刻，對的抉擇將會改變您的人生！

（本文作者為台大醫學院內科教授，台大醫院基因醫學部主任）

〈專文推薦〉

當基因出了錯

楊嘉鈴 教授

就如同作者奧柏瑞·米蘭斯基博士在本書中所闡述的，生命彷彿是一場規模浩大的演奏會，由管絃樂團依照著樂譜演奏出和諧完美的樂章，其中若是有項樂器演奏錯了一個音，也許不會對這一小節有太大影響，聽眾聽不出來，表演還能繼續下去；然而如果有項樂器嚴重地失誤，擾亂了這個小節，讓整篇樂章變了調，演奏出的音樂和諧不再，就會變得難聽刺耳，甚至中斷整場演奏會。我們每個人體內的基因運作就像是管絃樂團，基因所製造的產物彼此分工合作，互相協調以維持身體正常的功能，基因若是出了錯，製造出來的蛋白質也許在結構功能上會出問題，疾病就有可能因此產生，嚴重時甚至會危及性命——生命的樂章從此荒腔走板。

我們每一個人都是由父親與母親的生殖細胞結合而形成。在卵受精的那一刻起，新生兒的性別、長相、甚至將來的健康問題都已經大勢抵定。這代表著我們早在出生時就可以知道自己將來的命運，所以我們就得要認命嗎？不是的，事實上剛好相反，疾病的產生有時並不是單單一項因子就能決定，現代新進的研究發現許多疾病包括癌症，都是因為多個基因出問題再加上環境因子的影響而產生。目前的基因遺傳研究使得我們對於若干疾病的致病機制逐漸瞭解，使我們能確實掌握降低罹病的風險以及病發所帶來的傷害。

這本書的內容涵蓋了遺傳原理解說、遺傳疾病的介紹、治療以及預防方法，內容詳細而豐富，可以帶領讀者汲取正確且實用的遺傳相關知識。尤其是可以提醒那些不太重視自己或家人健康的人，要多付出一些關心和注意，其實有許多家族遺傳的疾病是可以事先預防的。對已經有健康概念的人來說，可以從書中所提及的遺傳疾病介紹中，進一步了解這些疾病帶來的影響有多大？疾病的種類有多少？自己或家人罹患遺傳疾病的風險有多高？最重要的一點是，有很多遺傳疾病其實都是可以避免或改善症狀的！對計畫或即將要生寶寶的夫妻而言，更是提供了簡易的自我評估步驟，為下一代做好預防的準備。這本書的翻譯詳實，對遺傳疾病學有興趣的讀者是一部涵蓋最新研究進展的科普書籍，並且值得做為大學生物通識課程的參考書籍。已經有生命科學背景的讀者可以在閱讀本書的過程中輕鬆地獲得豐富的相關知識，更可以將本書當作工具書來查閱；如果對當中所提到的遺傳疾病有興趣或是有其他的疑問，還可以由內容中所提到的原文名詞，作更進一步的查詢。

這本書最特別的一點，是對於基因知識爆炸所帶來的倫理與法律問題作了一番介紹與討論，當遺傳資料未經同意地被公開，個人的隱私、權益都會受到影響。罹患疾病者或甚至帶因者都有可能直接被貼上標籤，在職場、社交活動、以及保險申請時遭受到不平等的待遇。西元一九三一年阿道司·赫胥黎（Aldous Huxley）所著的《美麗新世界》一書中描述生命科學發展到極致後，出現了標籤化、階級化的未來世界，其中以人為方式培養出不同等級的胚胎，以此決定未來命運，「完美」的胚胎才被允許擔任領導者、享受生活，而「次等」的胚胎則注定只能辛勞工作，無法踏進高階層的世界。這樣的世界非常駭人，然而若是個人遺傳資訊任意流通，赫胥黎的想像雖不中亦不遠矣，我們必須在基因科技飛快進步的同時，付諸行動以保護個人的

權益，避免讓未來發生人爲操弄的世界。

誠心地爲大家推薦這本書，遺傳學家奧柏瑞·米蘭斯基博士將他廣博深厚的知識化爲書本，向讀者表達重要的遺傳觀念，以及傳遞與我們息息相關的遺傳訊息。我相信在閱讀完這本書之後，有心的讀者會開始去瞭解你的家族遺傳史，盡力地製作家族遺傳圖譜，配合專業的遺傳諮詢與檢測，來預防與治療家族基因缺陷的產生，以避免不必發生的遺憾。

（本文作者爲國立清華大學生命科學院生物科技所教授）

〈專文推薦〉

預防遺傳的悲劇

曾麗慧 醫師

身為基因醫學部與婦產科的醫師，很高興能看到有這樣一本與遺傳異常有關的書出版，並翻譯成國人易懂的語言。書中所提及的罕見或常見的遺傳異常，許多是我們在門診時會遇到的病例。這些患者帶有的遺傳疾病中，有些是可以經由藥物加以控制避免病情惡化，但有些疾病就算以目前的科技來治療仍束手無策，此時，身為專業醫師的我們最重要的就是幫助患者的家族做預防，不要再讓同樣的不幸與負擔重複發生。所以產前診斷、基因檢測、新生兒篩檢以及遺傳諮詢都是重要的工作。

目前全台灣各大醫院都對來做產前檢查的懷孕母親提供母血篩檢及超音波檢查，從結果報告中我們可以知道一些指標成分的含量，例如 α 胎兒蛋白含量是否過高，因為胎兒神經管缺損會造成大量 α 胎兒蛋白釋放至母血中，有可能生下無腦症與脊柱裂的寶寶，這會對媽媽的身體和心理帶來極大的衝擊影響。對於三十五歲以上的高齡產婦，我們會建議進行羊膜穿刺，抽取羊水分析，可以看出是否罹患大家耳熟能詳的唐氏症或是其他染色體異常。經由這樣的產前檢查，可以避免生下因染色體異常而罹病，或是有特殊外觀性狀或病徵的下一代，這對孩子將來的身體健康及人格發展都會造成嚴重的影響。

此外，從母血檢查中也可以發現媽媽是否為地中海型貧血的帶