



遺傳諮詢服務

◎林口長庚兒童醫學遺傳醫學科遺傳諮詢師 郭惠珍

人類早在出生前，身體架構與功能的遺傳藍圖就已經被定型了，而可能造成日後不可抗拒的病況。但也並非意味著罹患遺傳疾病的人們，就僅能默默的去承受來自遺傳缺陷基因的無奈結果與衝擊。根據美國人類遺傳學會的定義，遺傳諮詢是一個溝通的過程，專門處理家庭中遺傳疾病發生和再發率問題。經由與求助者的互動過程，遺傳諮詢服務可協助個人或家庭來處理以下的事項：(1)了解醫療事實，包括診斷、病程及可能的治療，先了解個人或家族中所發生的特定遺傳異常。(2)了解遺傳型態與再發生之機率。(3)了解針對此再發率可有的一些選擇，再針對異常提供全盤的了解。(4)選擇最適合個人及其家庭的措施。(5)對遺傳病症與其再發率做一最好調適。

那些對象需要積極地考慮接受遺傳諮詢服務？包括：(1)有以下疾病家族史的個人如：先天性缺陷、智能不足、染色體異常遺傳疾患、新陳代謝異常、第二性徵發育遲緩或是無月經、感覺器官缺陷如聾啞、進行性神經性疾病、神經肌肉疾病、精神病、多因子疾病如糖尿病等。(2)血親通婚者(Consanguinity)

，因為男女雙方的基因相似度會比一般無血緣關係的人高，而增加下一代罹患體染色體隱性遺傳疾病的風險。(3)多次自然流產者，有部分病因為胎兒染色體異常或基因異常。(4)懷孕期間暴露於可能導致畸胎的情況如：輻射線、感染德國麻疹、梅毒、淋病及愛滋病等。(5)施行產前遺傳診斷者，先決條件是所欲診斷疾病必須可以藉著產前遺傳診斷來達成如：高齡產婦、曾經生育先天性缺陷兒的孕婦、夫妻之一方為平衡性轉位型染色體異常、曾經生育自發性轉位型染色體之異常兒。(6)其他經醫師認定需接受遺傳諮詢者。

藉由本院遺傳門診案例分享，為大家做一簡介：

案例一：〈結婚篇—我們可以結婚嗎？〉方先生今年已經30歲，已有一論及婚嫁的女友，顯露出對結婚的渴望；方先生家族中已有多位家族成員（包括父親、姑姑、伯父；母親、舅舅、表哥、表姊）皆為聾啞人士，但造成聾啞的真正病因從未被釐清，他十分擔心是否此為遺傳性疾病。

會談過程中，遺傳諮詢師在知曉方先生的困擾後，採取引導會談方向與關

注方先生問題焦點的技巧，透過方先生以手語的方式向他的父母親獲取家族成員更多的訊息與資訊，同時也建立起彼此的互信基礎。初步會談約 25 分鐘後，收集完整之家族譜，隨後陪同方先生進入遺傳門診接受遺傳科醫師評估與建議。

遺傳科醫師瀏覽過家族譜後，認為在方先生的父親家族方面，有可能是屬於體染色體顯性遺傳的模式來傳遞缺陷基因。但在方先生的母親家族方面較為複雜，推測可能有粒腺體基因突變的母系遺傳，或是體染色體隱性遺傳模式。所以建議方先生的父母可以先至耳鼻喉科安排聽力檢查，以區別為何種類型之聽力障礙，聽障可分為傳音性聽障（外耳、耳膜、聽小骨部分的障礙）、感音神經性聽障（內耳神經以內的障礙）及上述兩種之混合型。若是感音神經性聽障患者，則懷疑為遺傳性的聽障。而遺傳性聽障的缺陷因子會不會繼續向下一代傳遞，就要考慮接受聽障基因的遺傳檢測。

案例二：〈生育篇—我想生下一胎〉袁女士口述已有一個男寶寶，上個月於接受眼睛手術（左眼視網膜剝離治療、右眼雷射）；袁女士本身有近視（約 200 多度，右眼內斜視）。由於袁女士曾

經生育出有眼睛疾病的男寶寶，所以自己懷疑是否具有遺傳的因素，擔心下一胎是否會再發生相同的疾病而尋求諮詢。

遺傳諮詢會談過程中，遺傳諮詢師採取傾聽技巧來關注袁女士的焦慮所在。當袁女士講述時，建議袁女士舉例說明。當袁女士不斷重複她的疑惑所在時，遺傳諮詢師則建議她提出自己與家人們想法與意見，以減低袁女士焦躁不安情緒。

遺傳諮詢師與袁女士在初步會談後，再與遺傳科醫師討論該疾病所呈現遺傳模式，並上網查詢相關疾病之可能性。醫師初步診斷可能為 X 染色體性連隱性遺傳之青年型視網膜裂損症（X-linked Juvenile Retinoschisis）。另一方面遺傳諮詢師也查詢到國內有關於該疾病之基因遺傳實驗室與基因檢測方法，並建議袁女士與寶寶應共同受檢，因為這將有助於釐清遺傳模式。袁女士表示十分感謝得知此訊息。在與先生討論後，決定前往接受基因檢測。

另外，遺傳諮詢也是牽涉人際關係與人際網絡的專業性工作。只有從日常生活中靈活取材，才能提供淺顯易懂的說明與解釋。溝通的首要技巧在於需從個案與家屬角度提供易懂的語言和文字。因為許多的醫學名詞與字彙常會造成種種曲解或迷惘。對於遺傳疾病的衝擊與影響，受諮詢者也需不斷提升與學習因應措施與技巧。而遺傳諮詢師本身也要努力地自我成長與自我提升。

遺傳諮詢是一項團隊工作，並且需在一獨立且隱私的環境中進行，方可具備遺傳工作的專業性並保護病人的私密，進而能完整的提供病人與其家屬們詳細的疾病相關資訊，更使得遺傳醫療資源與轉介功能得以發揮其最大功效，建立互信互動良好醫病關係。☺



▲遺傳諮詢師與患童及母親會談