

認識遺傳諮詢

◎林口長庚兒童內分泌暨遺傳科主治醫師 蔡安黎



兒童醫療



專長

遺傳性疾病、代謝性疾病、發展遲緩、身材矮小、性早熟

阿 飛與小蝴蝶生了一個可愛的男寶寶，他有著一雙淺色的眼眸、一頭白髮及奶油色的皮膚。小兒科醫師說他們的孩子可能是罹患白化症，建議到遺傳科門診接受遺傳諮詢。經過遺傳科醫師說明後，父母決定要3人一起做基因檢測。檢測結果證實父母都是隱性白化症致病基因的帶因者，而帶因者不會發病，所以

父母的外觀與常人無異；寶寶則是從父母各取得一條致病基因，當有兩條致病基因時則會發病，寶寶因此罹患白化症，身體會缺乏黑色素，讓膚色、髮色及虹膜顏色都會是淺色。確定診斷後，醫師向父母說明照顧白化症小孩的注意事項，同時推估再發風險（也就是父母下一次懷孕時再次生出患病孩子的機率），並介紹有哪些方式能夠減低此風險。最後，遺傳諮詢師用淺顯易懂的方式再次說明遺傳模式，並同理父母的焦慮、給予情感上的支持。

● 遺傳諮詢是什麼？

遺傳諮詢不是單方面給予資訊，而是一個雙向交流的過程。對於具有遺傳疾病或有患病風險的人，遺傳諮詢可以提供疾病相

關的醫學訊息，評估家族中疾病的再發生機率，給予面對遺傳疾病時的心理支持與社會資源等協助。

● 接受遺傳諮詢，都得做基因檢測嗎？

一般來說，諮詢者會獲得必要的資訊和支持，在充分了解後，做出最適合其家庭的決定，而不是由醫師或諮詢師來決定怎麼做。這種諮商方法被稱為非指導性諮詢，起源於產前諮詢，其指導原則是尊重夫妻雙方的自主權，即他們在不受脅迫的情況下做出生育選擇的權利。

● 誰適合接受遺傳諮詢呢？

一般來說，對於患有遺傳疾病或有患病風險的人，都適合來接受遺傳諮詢。以下舉幾個諮詢的情境：新診斷的先天性異常或遺傳性疾病者、子代具有先天性結構異常（如神經管缺陷、唇顎裂）或智能障礙者、有家族性遺傳疾病史（如蠶豆症、地中海型貧血、特定種類癌症）者、近親結婚者、考慮接受帶因者篩查或晚發性疾病篩檢者、新生兒代

謝性疾病篩檢報告異常者、年齡34歲以上之高風險孕婦、妊娠期間接觸致畸胎性物質（如化學試劑、藥物、酒精）者、多次流產或不孕者。

● 做遺傳諮詢需要準備什麼？

建議先準備家族史、疾病史、過去的檢驗檢查報告等，以利於醫師或諮詢師統整資訊。若先前有做過染色體或基因相關檢查，也需要攜帶報告。若前來諮詢的是患者的家屬，則建議讓患者一同前來就診，方便醫師評估（理學檢查、檢驗檢查、X光檢查、其他檢測等）。由於遺傳諮詢是一個雙向交流的過程，亦可能會在初次諮詢後，需請您再回去找或問相關資訊，於下次門診時提供。✎

