

全方位的 遺傳諮詢



奇美醫院

林秀娟 | 講座教授

郭美金 | 兒科遺傳諮詢師

王貴靜 | 產科遺傳諮詢師

「啊！您就是當年幫我分析孩子狀況的護理師啊！我真感謝妳的詳細說明，幫助我決定留下這個孩子，現在他要上小學了，一切都很好！」在路上巧遇的這位媽媽，原來多年前是因為產前羊水檢查發現有染色體變異問題，由外院婦產科轉介到本院遺傳諮詢門診的孕婦，也還記得當時和這對夫妻諮詢時講了很久，她又緊張又害怕，直到我們找出之前的文獻報告，並詳細說明各種可能狀況之後，她才停止哭泣。媽媽的感謝和健康的寶寶讓從事遺傳諮詢工作的我們得到很大的鼓勵。畢竟「遺傳諮詢」是相對陌生的名詞，很多人也不知道有「遺傳諮詢師」這個專業。遺傳諮詢 (Genetic Counseling) 是什麼呢？依據美國人類遺傳學會定義：是對於家庭中遺傳疾病的發生和風險提供充分的說明溝通過程，對個人或家族提供以下的協助：

1. 疾病診斷，可能的病程以及可能的治療等有關醫學事實之認知。
2. 疾病的遺傳方式，在特定親屬再發生的危險度認知，面對前述危險之取捨。
3. 對家中罹患成員之病況及可能的再發生性所宜採取之最佳調適。

目前台灣已有「遺傳諮詢師」的認證制度，是由台灣人類遺傳學會及遺傳諮詢學會所推動，須具有相關學經歷背景，受過遺傳學訓練與臨床學習，並且通過筆試及口試取得認證，工作內容包含罕見及遺傳疾病、遺傳檢測等等的諮詢工作。其實遺傳諮詢為遺傳疾病預防診斷治療的重要環結，不只產前或婚前遺傳諮詢，還包括新生兒篩檢諮詢、家族性癌症諮詢等，都需要全方位、視病猶親的專業諮詢。

近年來由於遺傳醫學進步，各種遺傳基因檢驗項目越來越多，有些是過去較少轉介到遺傳諮詢的情況；例如：有位女士來診，遺傳諮詢師詢問家族史時，她說在家族聚會時發現除了她父親有攝護腺癌之外，幾位堂姊和堂姊的女兒有乳癌，有一位叔叔竟然也得到乳癌，經醫師建議基因檢查，結果發現他們家族有 BRCA2 癌症基因突變。在所有癌症病人中，大約一成左右的癌症病人，屬於家族性癌症或是遺傳性癌症，雖然只佔一小部份，但仍應該注意。評估第一步先由遺傳諮詢師繪製家族成員癌症的分布狀況，來釐清是否有遺傳性癌症的可能，此步驟就是遺傳諮詢，再由遺傳諮詢師與醫師檢視病人癌症的特徵，建議是否進行基因檢驗，及早進行篩檢可以採取預防措施或及早發現。

然而不論是哪一種情況的遺傳諮詢，過程中最重要的原則都是「尊重自主，經過詳細的溝通說明、心理支持及協助家人取得共識，讓受諮詢者能夠自己決定。臨床上常常遇到一些很難抉擇的困境，例如有一些神

經退化性遺傳疾病（亨丁頓舞蹈症、小腦萎縮症等），對於尚未發病的家人是否要做基因檢驗？目前國內也訂有晚發型遺傳疾病基因檢驗諮詢倫理準則，需要經過充分了解、心理評估、諮商或生涯準備等等，幫助受諮詢者深思熟慮後做出自己的選擇。由此可見遺傳諮詢過程不僅需要專業知識，還需要時間、耐心和同理心。

本院於民國 102 年成立遺傳諮詢中心，並已通過衛生福利部國民健康署認證，提供跨科部及跨院區（包括柳營奇美醫院、佳里奇美醫院及其他醫療院所）的「遺傳及罕見疾病服務網絡」。服務工作包括：(1) 提供遺傳諮詢、檢驗轉診，協助追蹤及預防。(2) 提供國內外遺傳診斷、治療之轉診及轉檢聯繫。(3) 推動遺傳罕見疾病診斷、諮詢及診療發展與研究。(4) 推動遺傳及罕見疾病相關社會教育。除了相關主治醫師之外，並有兒科部及婦產部二位遺傳諮詢師提供諮詢服務；此外還有罕見疾病個案管理師，提供罕病個案及家庭完整的照護，並視個案需要轉介至相關單位。

遺傳諮詢中心

如有遺傳諮詢及罕見疾病相關問題，歡迎洽詢。



專線電話
(06)2523940



專線傳真
(06)2523873



遺傳諮詢師
(06)2812811
分機：53907



罕見疾病個案管理師
(06)2812811
分機：53716