

認識遺傳諮詢

文/遺傳諮詢中心 陳素珍 個管師

什麼是遺傳諮詢？

人類基因體計畫已於二十一世紀初完成，自此以後，以探索基因構造與功能為基礎的研究更是如火如荼的展開。瞭解基因與疾病之間發生的關聯性，於臨床可提供相關的檢查、預防及治療性措施，希望藉此來預防、減輕甚至避免疾病的發生。目前已瞭解，人類疾病發生除意外傷害以外，其餘皆與遺傳因素有關。因此，未來民眾對於疾病相關之遺傳諮詢需求勢必增加。

根據美國人類遺傳學會的定義，遺傳諮詢(genetic counseling)是一個溝通過程，專門處理家庭中遺傳疾患的發生與再發生率的問題。遺傳諮詢是完整醫療照護中的一環，其主要目的為協助個人或家庭瞭解遺傳疾病的診斷、病程、可能的治療、遺傳型態及再發生機率。同時瞭解面對疾病再發生時可以有的多方面選擇，從而決定適合個人及家庭的措施，並且對於遺傳疾病及再發生機率作最好的調適，讓個人及家庭能正向的面對疾病。遺傳諮詢工作涵蓋範圍包含婚前健康檢

查、產前遺傳診斷、新生兒代謝疾病篩檢、以及罕見及臨床遺傳疾病諮詢。

誰可以提供遺傳諮詢服務？

經由遺傳專科訓練的專科醫師及遺傳諮詢師(genetic counselor)可以共同提供遺傳諮詢服務，目前國內有醫學遺傳專科醫師相關訓練及認證，而為提昇國內遺傳諮詢服務品質，於民國98年開始台灣遺傳諮詢學會以及人類遺傳學會亦已開始進行遺傳諮詢師認證。本院目前遺傳諮詢中心個管師皆已通過遺傳諮詢師認證，因此有遺傳諮詢需求的民眾，第一線醫療專業人員可依個案需求將個案轉介至遺傳諮詢中心，接受專業的遺傳諮詢。



什麼人需要尋求遺傳諮詢？

下列為轉介遺傳諮詢常見適應症：

◆**具有遺傳疾病家族史者**：如先天性缺陷、智能不足、染色體異常、代謝異常疾病、生長或發展遲緩、退化性神經或肌肉疾病、精神疾與多因子遺傳疾病（如：糖尿病、心血管疾病等）。

◆**近親通婚者**。

◆**習慣性流產者**。

◆**懷孕期間曾暴露於畸胎原者**，如化學物質、藥物、酒精等。

◆**施行產前遺傳診斷者**。

◆**新生兒篩檢陽性個案之後續追蹤**。

結語

遺傳學於醫療領域已有相當多重要的運用，目前已了解基因於生命過程中無時無刻的影響著人們的健康，基因突變雖然有時對人體的健康造成影響，但於生物演化的卻扮演著關鍵的角色。個人、家庭甚至社會大

眾，通常對遺傳疾病避之唯恐不及，但其實每個人或多或少都受到其影響，醫療人員應教育大眾正向來看待及面對這些問題。當個體或家庭面臨此類問題，除了提供必要的醫療照護外，協助其與遺傳疾病共存，讓患者及家庭能與一般人一樣過著正常的家庭生活，維持正常的家庭功能才是最重要的，此部分亦是遺傳諮詢需達到的最高境界。

