

基因與健康

遺傳疾病的診斷與預防

遺傳諮詢中心 陳素珍 遺傳諮詢師 / 高階個案師

在當今的醫學領域中，隨著基因科技的快速發展，科學家得以深入探索個體的基因組與健康的關係，這對我們了解自身的健康和風險提供了前所未有的機會。然而，對於多數人來說，基因與健康的連結似乎是一個複雜而陌生的領域。正因如此，遺傳諮詢成為一個重要的支援系統。它不僅提供了解基因與健康關係的途徑，還能在特定時刻為我們的生命旅程提供指引。

何時該尋求遺傳諮詢？

遺傳諮詢是科技進步的產物，更是照顧自身健康的重要利器。首先，考慮即將迎接新生命的夫妻們，遺傳諮詢在計畫懷孕前尤其關鍵。這不僅包含尋找潛在的遺傳風險，還提供準父母能夠更全面地了解基因對後代健康影響的機會。此外，家族中已知的遺傳疾病史也是尋求遺傳諮詢的一個明確時刻。了解家族病史可以幫助個人預測可能的罹病風險，從而發展出相關的健康管理策略。對於那些曾經聽說過家族中某種疾病的陰影，或者已經在親人中見證了遺傳疾病帶來影響的人來說，遺傳諮詢也是一個及時而重要的資源。最後，對於對自己的基因感到好奇的人來說，遺傳諮詢同樣提供了一個深入瞭解身體內部運作的窗口。這可能包含對個體健康和藥物反應的更全面了解，有助於制定更加個人化的生活方式和醫療計劃。

當自己或是家人被診斷為遺傳性疾病時該怎麼辦？

面對自己或家人被診斷為遺傳性疾病，這是一個極具挑戰性的時刻，但也是我們能夠採取積極步驟的機會。以下是一些應對的建議：

1. 尋求專業醫療建議：與醫生或遺傳諮詢師聯繫，深入了解疾病的性質、發展過程以及可能的治療選擇。專業的意見能夠為你提供明確的訊息，幫助你理解疾病。
2. 建立支持系統：面對遺傳性疾病，支持系統變得格外重要。和家人、朋友分享，或加入支持團體，能讓你感到理解和支持。這樣的社會連結有助於減輕情緒壓力。
3. 心理諮商：面對遺傳性疾病的診斷，心理輔導是很重要的。尋求專業醫生或心理諮商師的幫助，能夠協助您面對情緒困擾，找到應對的方式。
4. 教育自己：深入了解被診斷的遺傳性疾病，包含病因、症狀、治療和預後。知識有助自己主動參與治療決策，同時也有助於減少對未來的擔憂。
5. 考慮遺傳輔助生殖技術：如果計劃擁有家庭，了解遺傳輔助生殖技術，如基因檢測和選擇性胚胎植入等，有助於減少將遺傳疾病傳遞給下一代的風險。

在遺傳諮詢過程中，持續與醫療專業人員合作，並充分利用可用的資源，將使自己能夠更堅韌地面對這個挑戰，也能同時照顧好自己和家人。

遺傳諮詢前需要準備什麼嗎？

尋求遺傳諮詢前，事前準備工作可以幫助你更充分地參與諮詢過程。以下是一些建議：

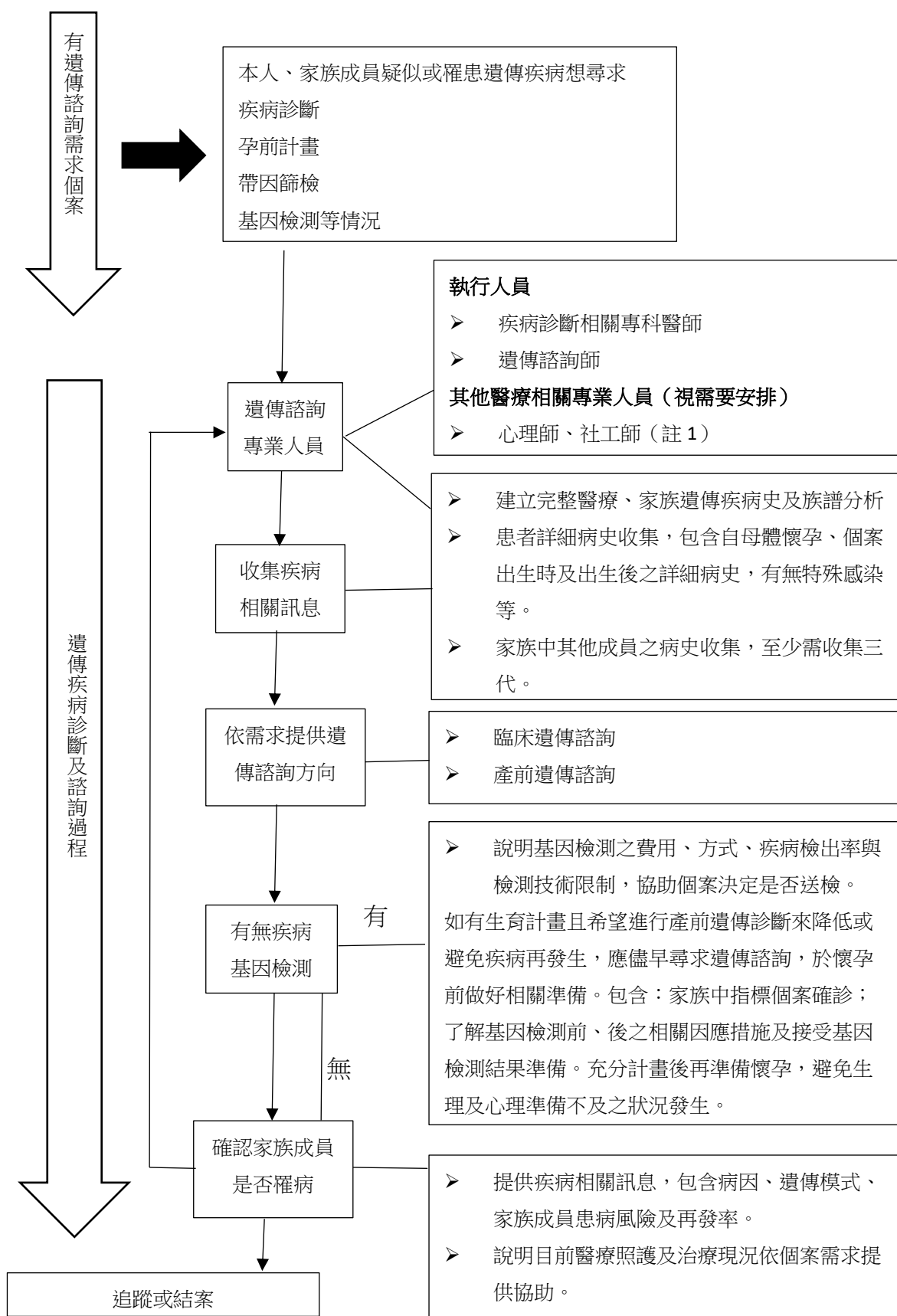
1. 家族病史：收集並整理自己和家人的家族病史。注意記錄任何已知的遺傳疾病、習慣性流產、先天性畸形等訊息。有助遺傳諮詢師風險評估。
2. 個人醫療病史：準備一份自己的醫療歷史，包括過去的疾病、手術、用藥情況等。有助於了解自己整體健康狀況。
3. 先前的遺傳檢測報告：如果曾經接受任何遺傳檢測，請攜帶相關報告。這能提供更多訊息，協助遺傳諮詢師完整評估風險。
4. 提前了解基因知識：對基因和遺傳學的基本知識有一些了解會使諮詢過程更容易理解。
5. 問題清單：在諮詢前列出自己想瞭解的問題，以確保在諮詢中能夠獲得想要的訊息。
6. 支持系統：如果可能，邀請伴侶或家人參與諮詢。不僅可以相互支持，還能確保所有關係人都理解和參與到遺傳諮詢的過程中。
7. 心理準備：遺傳諮詢可能涉及敏感訊息，因此確保自己心理做好準備。如果有需要，可尋求心理諮商以因應可能的情緒反應。

遺傳諮詢流程說明

1. 建立家族譜：遺傳諮詢師協助患者建立詳細家族譜，包含家族成員的健康狀況、遺傳疾病史等。這是確定患者風險的第一步。
2. 身體評估：醫師進行患者的身體評估，了解其目前的健康狀況。有助於確定是否有任何潛在的遺傳疾病的症狀或跡象。
3. 遺傳檢驗分析項目：根據家族譜和身體評估，遺傳諮詢團隊安排可行的遺傳檢測項目。可能包含特定基因檢測，以評估患者的遺傳風險。
4. 遺傳檢測前諮詢：在進行遺傳檢測前，患者接受遺傳諮詢師的檢測前諮詢。包含解釋檢測過程、風險和可能的結果，並提供患者機會提出問題。
5. 確立診斷：一旦遺傳檢測完成，醫生根據檢測結果確立診斷。這可能涉及判斷是否存在特定的基因變異，以及這是否與患者的健康狀況相關。
6. 遺傳檢測後諮詢：遺傳檢測後，患者接受遺傳諮詢師檢測後諮詢。這階段包括解釋檢測結果、評估可能的影響，以及提供患者需要的支持和建議。
7. 患者追蹤：遺傳諮詢不僅限於檢測結果，也包括患者的追蹤。醫療團隊會定期與患者聯繫，監測其健康狀況，提供必要的支持，並根據需要進行進一步的處置。

整個流程在於為個案提供全面的遺傳訊息，並確保個案於整個過程中得到適當的支持與協助。

遺傳諮詢流程圖



註 1：

心理師：協助個案面對疾病過程中壓力之調適與適應；或晚發性疾病帶因者基因檢測前、後協助評估心理狀態是否已有充分準備。

社工師：協助弱勢個案尋求相關福利資源之運用。

陳素珍遺傳諮詢師

學歷

台灣大學分子醫學研究所碩士

現任

中山醫學大學護理學系兼任講師

中山醫學大學附設醫院遺傳諮詢中心遺傳諮詢師/高階個案管理師

台灣遺傳諮詢學會常務監事

經歷

台灣遺傳諮詢學會理事長

台灣遺傳諮詢學會秘書長

台灣遺傳諮詢學會常務理事

中山醫學大學附設醫院小兒科門診護理師

中山醫學大學附設醫院新生兒中重度病房護理師