

我家有遺傳疾病，怎麼辦？

■ 基因醫學部研究護理師 蔡文欣

■ 審閱：基因醫學部主治醫師 簡穎秀

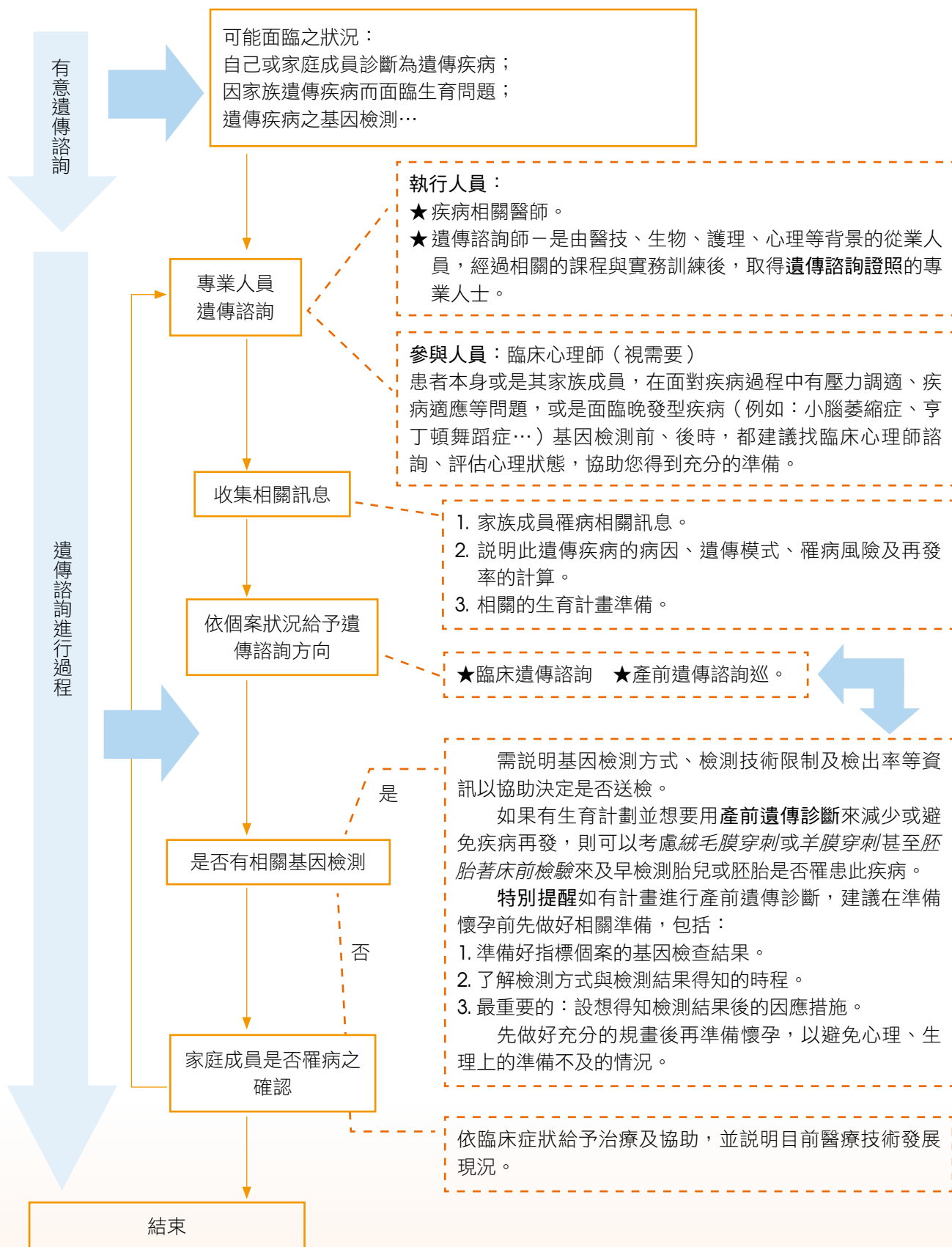
5歲的小乖有色盲，他的媽媽想再生下一胎，但擔心下個孩子也會得到同樣的疾病，她記得在小乖確定診斷時，遺傳科醫師有說過這個疾病會遺傳…。

當我或我的家人被診斷罹患某種遺傳疾病，下一步該怎麼辦？

當家族中有人被診斷罹患遺傳疾病時，家族成員可先接受遺傳諮詢來了解如何面對疾病，包括進行相關基因檢驗，進行諮詢的人員通常為疾病相關醫師或遺傳諮詢師，遺傳諮詢過程中會收集與個案及家族成員疾病相關的訊息，

並給予正確的疾病說明；若有相關基因檢測可以執行，則會依個案狀況、基因檢測方式來給予不同之說明；如有生育打算，則會包括討論產前遺傳診斷等訊息，諮詢人員也會視需要轉介臨床心理師給予個案協助面對疾病帶來的衝擊，流程如下圖：

遺傳諮詢流程



何時該做基因檢測？基因檢測前我該了解什麼？

如果想進行基因檢測，一般而言，上述的單基因或多基因遺傳疾病的基因變化從胚胎到老年是不會改變的，因此選擇何時做基因檢測就可以分成以下幾種狀況分別考慮：

● 屬於疾病診斷所需的基因檢驗－尤其對健康有立即影響的！

基因檢測可以幫助臨床醫師確認診斷，尤其在一些臨床症狀不明確時，且部分疾病已有相對應特殊的治療方式，這時候基因檢測就會對個體健康有立即幫助或是影響，可以考慮當下進行。

但是，如果還沒有病症表現，尤其是一些目前沒有治療方法的疾病，當下進行基因檢查的益處可能不多，甚至會因為這些預測性的「命盤」揭曉而導致憂鬱或更嚴重的害處，對於這樣的檢驗，就會留給已經可以自己作主的成年人，經過充分思考後，再予以進行檢驗。因此遺傳諮詢師在面對這樣的個案時，常常還需要借助臨床心理師的評估協助後，再協助個案進行檢驗。

● 隱性遺傳疾病的帶因者檢驗

如同前面所介紹，隱性遺傳疾病的帶因者因為對當事人的健康沒有立即的影響，只需要當事人為未來生育計畫做

好準備即可，因此在胎兒或是嬰幼兒即刻進行檢驗的益處不明顯，反而可能造成當事人或是家長的負擔，例如太過保護，太過有罪惡感或是自卑…等，因此對於這類檢查，一般也會留到其成為可以做決定的成年人時再進行檢驗。

● 其他種類的基因檢驗：如罹病傾向

隨著醫療科技技術的進步，越來越多疾病被報導與各式各樣的基因變異有關，例如異位性皮膚炎、自閉症或失智…等，帶有這些基因變異的人，可能比未帶有這個基因變異的人，有較高的得病風險，但是這樣的關聯性，很可能只出現在某一特定種族或地區的人們；再者，即使有這樣的關聯性，也無法代表帶有這些基因變異的人一定會因此就得病或表現病徵。因此，在進行這樣的檢驗前，要多了解相關的資訊，才能對於檢測結果有較好的理解。

基因檢驗結果出來後可能面對的狀況

● 偽陰性或偽陽性

目前的基因檢測，由於方法的限制，未能做到百分之百的檢測率，因此進行檢測前，相關醫師或是遺傳諮詢師需說明檢測方式及檢出率，而檢測結果出來後，更需要說明檢驗結果代表的意義，再配合臨床或是家族狀況，討論偽陰性（即是罹病的但沒有被檢測出來）

或偽陽性（即沒有確病但卻被檢測為病人）的風險。當然，這樣的結果需要奠基於良好可靠的檢驗實驗室，此實驗室應該經過相關檢驗的認證並持續監控實驗品質及流程。

● 臨床意義不明之檢測結果

由於基因檢測做的事就是在找尋特定基因的變異處，因此有可能辨識到一些「變異」但不清楚是否可能因此致病，醫療人員會藉由經驗判斷或是利用各種資料庫的搜尋，試圖定義這些變異的重要性，但仍可能遇到無法解釋的基因變異。這樣的難題，將會依個案的狀況個別處理。

最後要向大家說明…

由於現今醫療科技及實驗操作技術之進步，使得基因或染色體的檢驗方式日新月異，越來越多的疾病被報告屬於遺傳疾病，或是與遺傳有關。適當的遺傳檢驗可以協助診斷與處置，但隨處可得的遺傳檢驗也可能造成個人健康的不良影響，在打開這個潘朵拉的盒子之前，一定要多了解相關資訊，必要時請求專業人士如遺傳諮詢師的協助，來迎接新科技帶來基因遺傳疾病檢驗的好處而盡量減少壞處的產生。