

2024年9月13日



養和杏林手記

## 《傳遞基因知識 提供心理調適 「遺傳諮詢師」點亮病人前路》

| 撰文：養和醫院遺傳諮詢師羅偉琪



養和醫院遺傳諮詢師羅偉琪

文章刊於 2024 年 09 月 13 日《信報財經新聞》健康生活版《杏林手記》專欄

目前已知的遺傳病超過 6000 種，當中地中海貧血、血友病等為常見遺傳病，其他疾病包括自閉症和癌症等，都有機會與遺傳有關。

醫學基因檢測可分析我們的遺傳密碼，從而協助醫護人員替這些求助者制定個人化的遺傳病預防篩查、手術治療和藥物方案等。然而，當這項科學技術與個人心理社會因素結合時，各人均會有不同反應。「遺傳諮詢師」的工作，便是通過醫學基因知識和輔導技巧，協助個人和家庭在選擇基因檢測和瞭解檢測結果的過程中，能夠逐步調整心態以作出最合適決定。

26 歲的李先生患有嚴重聽力損失，他與 25 歲的太太計劃生育，所以雙方進行了基因攜帶者篩查檢測。篩查結果發現，李先生的 GJB2 基因兩個副本都帶有基因變異，所以夫婦決定尋求遺傳諮詢服務。遺傳諮詢師在收集雙方的個人和家族病史後，發現李先生患有聽力損失，符合 GJB2 基因相關遺傳病的病徵。

遺傳性聽力損失涉及多個基因，而李先生所接受的基因攜帶者篩查只檢測了部分與聽力有關基因，加上 GJB2 基因涉及多種遺傳模式，夫婦在接受遺傳諮詢後，得悉他們在展開生育計劃前，可先接受遺傳性聽力損失的多基因套組檢測，以便了解如果他們生育下一代，可能要面對有關遺傳性聽力損失的生育風險。

### 深層意義

分析由醫學基因檢測所發現的「遺傳密碼」，對生育計劃具有重大意義。除了可以協助夫婦瞭解他們如誕下後代，孩子受遺傳病影響的機率外，對於有意接受輔助生育治療的夫婦，如他們有家族已知的嚴重遺傳病，可透過基因檢測篩選出低風險帶有家族已知嚴重遺傳病的胚胎，及瞭解胎兒部分的遺傳健康情況。

雖然有些人渴望瞭解自己的遺傳密碼，但也有人擔心基因檢測結果會帶來焦慮和不確定性。因此，結合基因知識及輔導技巧的遺傳諮詢，可在醫學基因檢測過程中，協助個人或家庭解讀這些遺傳密碼及其意義。

### 評估範疇

遺傳諮詢通常由遺傳諮詢師或接受過遺傳諮詢培訓的醫生進行；如個人或家庭涉及遺傳因素而生病，就需要由醫學遺傳科醫生去進行臨床評估和診斷。市民尋求遺傳諮詢服務的情況包括：家族中有已知遺傳病或罕見疾病、多名家庭成員患有癌症或早發性癌症、基因檢測顯示有基因變異、計劃懷孕或已懷孕，以及需要遺傳病的預防和管理建議。

遺傳諮詢師與病人討論的範疇，常見有以下幾類：

瞭解個人和家族健康史：遺傳諮詢師會詳細瞭解病人及其家族的健康史，包括任何已知的遺傳病或疾病。

評估遺傳風險和解釋基因檢測：根據病人的個人和家族病史，遺傳諮詢師可以評估病人患遺傳病風險，並轉介至醫學遺傳科醫生或專科醫生。如有需要，遺傳諮詢師可以解釋基因檢測的過程、目的和可能出現的結果，以協助病人理解檢測結果的意義和可能帶來的影響。

提供遺傳輔導：遺傳諮詢師可提供社會心理支持，幫助病人及其家人應對遺傳病的風險，以及可能對生活的影響。同時，遺傳諮詢師也會提供相應建議，例如改變生活方式、進行監測和採取預防措施，以降低風險或減輕疾病的影響。

遺傳諮詢師除解讀病人的遺傳密碼外，亦會幫助他們理解遺傳密碼對於孩子、下一胎、兄弟姐妹、父母、父系家人或母系家人等的意義。

### 聆聽溝通

目前市面上的醫學基因檢測種類繁多，大致可分為診斷性檢測、症狀前和預測性檢測、攜帶者篩查檢測、產前檢測、胚胎植入前基因檢測、新生兒篩查和藥物基因檢測等。

當中所使用的檢測方法，可包括全基因組、全外顯子組、多基因套組、Sanger 定序、螢光原位雜交技術、DNA 微陣列、質譜、聚合酶連鎖反應測定或單分子實時 DNA 測序等。

由於遺傳諮詢師需要因應個人及其家庭需要，解釋各個基因檢測選擇的好處和限制，所以在遺傳諮詢的過程中，聆聽、溝通和與病人建立信任關係是關鍵的一環。有時候，檢測結果可能與當事人所希望的並不一致，此時，遺傳諮詢師更需以同理心為他們解釋報告結果、耐心解答病人和家屬的各種疑問，並提供適當的輔導，以助他們調適心態面對檢測結果，並跟進其後續所需。

值得一提，近年坊間亦有一些非醫學性質的基因檢測，市民接受這類檢測後，反而有機會對自己的健康狀況產生疑惑。由於這些檢測並不能作醫療用途，如有疑問應尋求遺傳諮詢師的專業意見。

**撰文：養和醫院遺傳諮詢師羅偉琪**

---