

遺傳疾病之診療與諮詢

◎林口長庚兒童醫學遺傳科主治醫師 林如立

十九世紀生物學家發現細胞內存在染色體後，一直到二十世紀初構成人類遺傳基因之基本物質DNA（去氧核糖核酸）才被發現。之後，科學家開始人類史上最著名及浩繁的科學研究—遺傳基因研究。整個人類基因拼圖—人類基因體（human genome）經過幾近一世紀之努力，終於二十一世紀初完成整個DNA之排序工程。蛋白質體學也繼之成為研究的熱門題材。

凡是因由遺傳因素所導致之疾病皆可稱為遺傳疾病。它可分為單基因遺傳疾病、染色體異常、粒線體疾病及多因素遺傳疾病等。然而有些特殊遺傳疾病仍需遺傳專科醫師進行診療與諮詢。其中如染色體異常、先天代謝異常、先天發育異常，甚至一些奇症怪病常是遺傳專科醫師所需面對的。

除了一般之問診、理學檢查和實驗室檢查外，遺傳專科醫師常利用完整之遺傳病史、家族族譜、特殊之遺傳檢驗及配合其獨有之遺傳臨床經驗對遺傳疾病進行診療。一個完整的族譜常可提供寶貴之線索，有利於臨床診斷及後續之遺傳諮詢。目前對單基因疾病之研究較為完整，因為他的遺傳形式較單純，涉

及的人體影響也較易研究及預測。多因素遺傳疾病的研究一直持續進行中，但進度較緩慢，因為涉及的因素多，相對也提高了研究的困難度。所以遺傳疾病之遺傳形式不同，遺傳醫師或遺傳諮詢師所能提供之診療與諮詢也有所不同。

單基因遺傳疾病的遺傳形式遵循孟德爾定律，分為隱性遺傳、顯性遺傳、性聯遺傳及極少數之性聯顯性遺傳。但隨著科學研究之進展，目前已發現一些單基因遺傳疾病有特殊之遺傳形式，其中最著名的有印跡（imprinting）、甲基化（methylation）等遺傳形式。藉由印跡遺傳形式，我們可以解釋為何有些遺傳疾病一定要由特定之上一代遺傳下來才會致病，如由父親基因遺傳下來方會發病，由母親遺傳下來則不會。

通常先天代謝疾病是單基因遺傳疾病，我們可以藉由生化代謝檢查、酵素分析，甚至基因檢測得到確定診斷。染色體異常指的是染色體質或功能的改變。利用染色體檢查、高解析度染色體檢查、螢光雜交定位法（FISH, Fluorescent In Situ Hybridization）或比較基因體雜交法（CGH, Comparative Genomic Hybridization）可偵測染色體是否

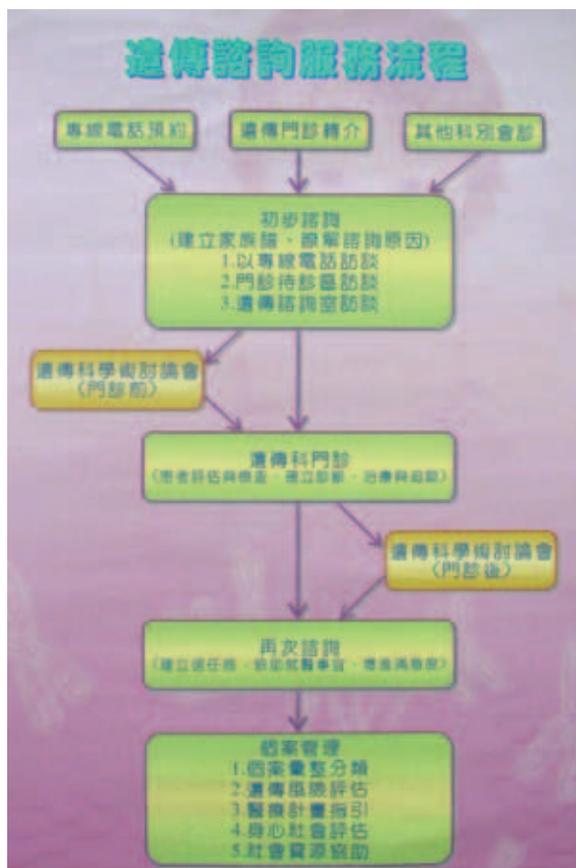
缺損或增加。一般的染色體異常如唐氏症，以臨床檢查加上染色體檢查，即足以確診。但諸如威廉氏症等微小染色體缺損之染色體疾病則需利用高解析度染色體檢查、螢光雜交定位法或比較基因體雜交法才能得到診斷。因為可能涉及多個基因，甚至併有多重環境因素之交互影響，使得多因素遺傳疾病之偵測相對困難。因為很多影響人類健康的重大疾病皆屬於這類疾病如糖尿病、高血壓、癌症等。這方面之研究常需運用分子遺傳技術及人口遺傳統計知識，才能得到解答。先天發育異常有可能為遺傳疾病（單基因、多基因疾病或染色體異常）或單純為外在因素導致。故疾病之診斷極為重要，若為外在因素，如懷孕期間

飲用酒精過量，引發胎兒畸型等，與遺傳無關。根據正確之診斷，所提供之遺傳諮詢，才能正確無誤。

對於遺傳疾病患者或可能得病的高風險群提供相關知識或心理支持，稱之為遺傳諮詢，通常由遺傳專科醫師或遺傳諮詢師提供病人或家屬相關之遺傳資訊。提供遺傳諮詢者，並不一定為疾病的診斷或治療者，但它可以依據所收集之資訊，提供必要之遺傳諮詢。相關之遺傳資訊包括病人之預後、會不會遺傳給下一代、遺傳之機率為何。也包括欲結婚新人之遺傳諮詢、懷孕生育之遺傳諮詢。遺傳諮詢前，需事先了解病史（含過去做過之檢驗或檢查），查閱文獻、查明相關基因檢查之機構及收費，遺傳諮詢時須查明族譜，提供相關資訊，必要時甚至需進行心理輔導。例如粒線體疾病通常為母系遺傳，但也有隱性遺傳，有時同一家族中表現出的臨床症狀也不一定。總之遺傳諮詢乃以遺傳知識為基礎提供所需之資訊，但一切之決定在接受諮詢者，絕不可以代為決定。

因為遺傳諮詢涉及的，不僅僅是醫學問題，也同時涉及心理及倫理問題。有時它甚至影響整個家族，處理不好，可能造成妻離子散，親人失和，故應小心應對。對於墮胎問題，也應審慎提供預後之判斷、法律之規定，協助夫妻雙方得到完整資訊，並有充足時間考慮，可以做下無悔之決定。

醫學進展一日千里，遺傳疾病的診療與諮詢也非一成不變，日趨繁雜的知識與人際互動，更使專業人員面臨極大的挑戰。藉由專人、專職來負責此項工作，我們期待能提供病人及家屬更及時、完善的服務。☺



▲遺傳諮詢服務流程(照片提供：郭惠珍)

