

以人為本的照護服務 本院遺傳諮詢中心介紹

文·圖／中醫大兒童醫院 遺傳諮詢員 童宜賢·
醫學遺傳暨兒童新陳代謝內分泌科 主任 王仲興

示意圖非當事人

本院為全國14家經衛生福利部國民健康署審查通過之遺傳諮詢中心之一，屬於跨單位整合照護之醫療團隊，自行政院衛生署於民國七十三年七月公佈實施「優生保健法」後，便持續提供民眾遺傳相關之專業服務。

照護團隊由不同專業背景之成員組成，各部門分別執掌其專業領域，透過團隊內部的合作與轉介，分別在各自的專業領域中服務有需求的民眾，也在溝通協調間串起整合性的服務鏈；衛生福利部國民健康署自106年12月起辦理「罕見疾病照護服務計畫」，本中心更是協同罕見疾病照護服務中心，提供更完整連續性的服務（圖1）。

遺傳諮詢部門的日常

窗邊桌上的傳真機傳來高頻的嘟鳴聲，劃破了難得的寧靜。我們在這頭低聲嘀咕著：「是誰哪一項新生兒篩檢沒有通過？」起身往窗邊走去，拿起文件，答案揭曉：一名剛出生16天的新生兒，兩次的CIT數值皆高

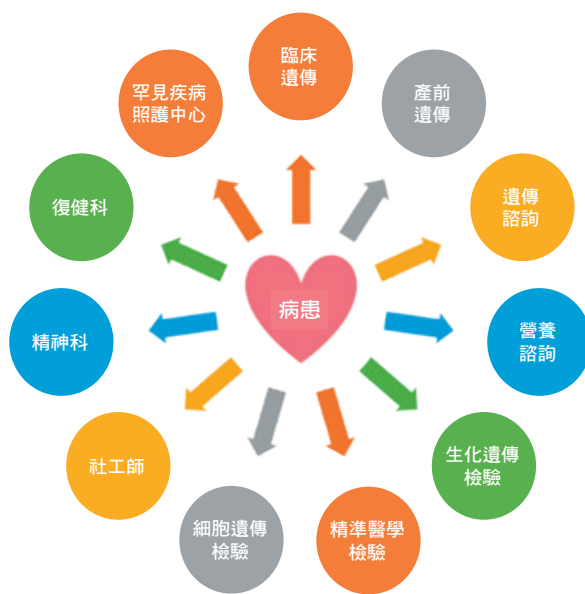


圖1：以病人為中心的整合醫療照護團隊

於正常值，這意味著她可能存在尿素循環障礙的潛在風險。

第一時間先向遺傳內分泌科醫師回報，再來，便是與家屬聯繫。除了告知篩檢結果、了解個案目前的狀況、安排回診進一步檢查，並說明若出現特定症狀需立即就醫的注意事項；電話那頭的家屬，往往如驚弓之

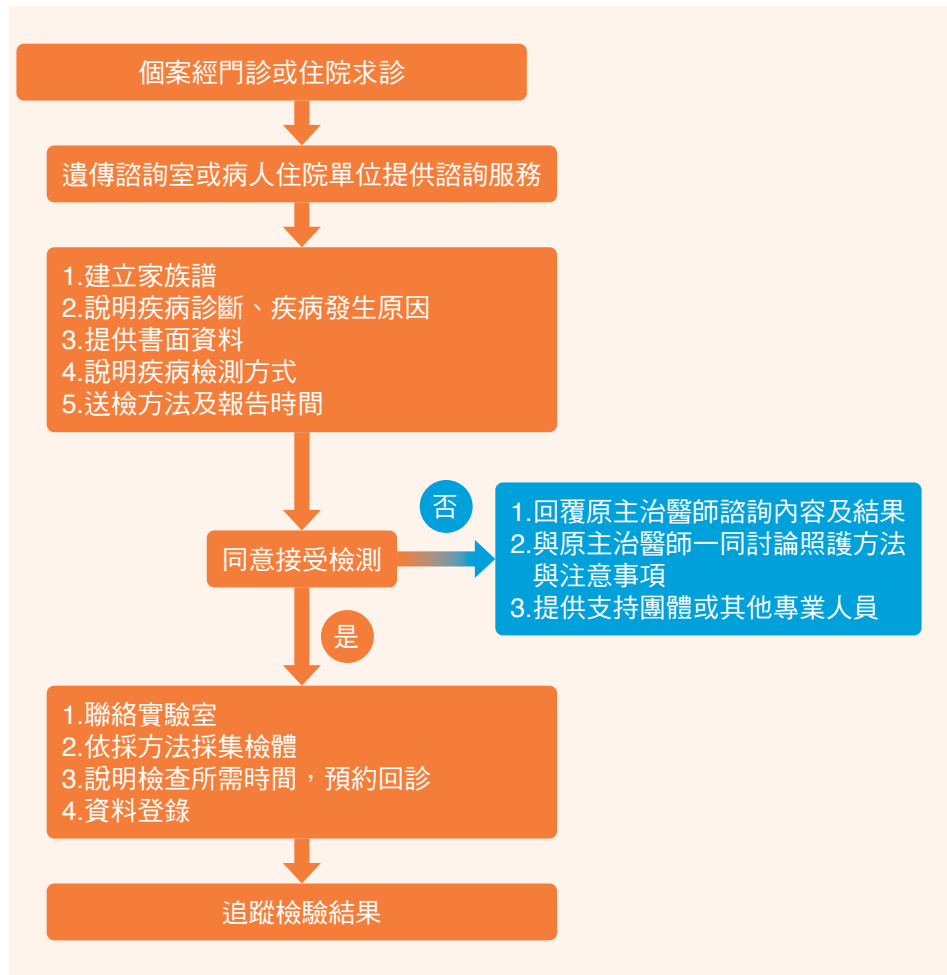


圖2：臨床遺傳諮詢服務流程

鳥般驚恐慌亂。而電話這一頭的我們，除了具備疾病相關的醫學知識之外，同理、理解與安撫，更是不可或缺的能力（圖2）。

個案家屬如期帶著個案回到遺傳內分泌科門診，醫師詳細評估個案的臨床症狀，說明CIT數值異常的可能原因，以及初步需進行的檢查項目。即便如此，家屬心中仍充滿疑惑與擔憂。此時，團隊會傾聽他們的擔心，鼓勵提出疑問共同討論，在同理與支持情緒的過程中，適時協助釐清心中的不安。

兩週後，實驗室檢驗結果顯示肝功能些微異常，血氨值略高，個案並未出現高血氨

或黃疸等臨床症狀，但Citrulline與Arginino-succinate（精胺基琥珀酸）皆呈現異常數值，仍無法排除尿素循環障礙的可能性。在向家屬說明基因檢測之目的、全外顯子定序與全基因定序的差異，以及檢測可能存在的侷限後，家屬選擇進行全基因檢測。

醫療專業＋情緒支持的照護

等待結果的日子，對家屬而言格外漫長。我們向家屬允諾，會在第一時間告知檢測結果，並提供聯繫電話，讓他們能在需要時找得到我們，獲得一份安心。同時再次提醒，若個案出現高血氨症狀，如嘔吐、倦

怠、哺餵困難、呼吸急促、痙攣或意識狀況惡化，務必立即前往急診就醫。（所幸，截至目前，個案皆未出現上述症狀）。

歷經六週的等待，結果終於出爐：ASL基因帶有c.35G>A與c.377G>C的點突變，確診為精胺丁二酸酵素缺乏症（尿素循環障礙的一種）。醫師向家屬說明疾病相關資訊，並提供書面資料。文獻中提及：「發病時間的變異極大，有的在出生後24小時至數天內即出現症狀，也有至幼兒期甚至更晚才發病的案例。晚發型病人即使自幼接受藥物與飲食治療、未曾經歷高血氨發作，仍可能出現部分神經認知方面的影響。」這樣的資訊，對家屬而言，無疑是一份令人忐忑不安的消息。

然而，我們仍需如實告知，避免給予不切實際的期待。在提供情緒支持的同時，營養師也介入協助，向國民健康署申請非必需胺基酸特殊奶粉與精胺酸，作為預防高血氨症並促進正常生長的治療方式。「尿素循環障礙」屬於衛生福利部國民健康署公告的罕見疾病之一，經由院方通報並通過審查後，個案可取得重大傷病資格，特殊奶粉與營養補充品便能獲得補助，大幅減輕醫療與照護上的經濟負擔。

個案父母也關心，是否有其他與個案相同疾病的孩子，以及他們目前的狀況。這個在臺灣發生率約為1/50,000的疾病，我們確實缺乏足夠的臨床經驗可供分享。於是，透過罕見疾病基金會協助媒合，讓案家與合適的病友家庭相互認識，分享照護的心路歷程，減輕孤單與恐懼，增強面對疾病的現實感與踏實感。

從遺傳模式來看，精胺丁二酸酵素缺乏症屬於體染色體隱性遺傳疾病，表示父母雙方各帶有一個突變基因，雖無臨床症狀，卻為帶因者。其下一代每一胎、不分性別，皆有1/4

的機率罹患此症。為釐清基因來源，父母接受ASL基因的桑格定序檢測，結果顯示雙方確實各帶有一個突變基因。案父母進一步擔心三歲的案姐是否也帶有相同變異。在了解案姐的新生兒篩檢結果與目前健康狀況後，建議可進行基因檢測，作為未來優生保健的參考。案父母表示，會在適當時機安排檢測。

此外，案父母亦有生育下一胎的規劃，並詢問如何避免相同情況再次發生。我們提供產前診斷相關資訊，包括胚胎著床前基因檢測、絨毛膜取樣及羊膜穿刺等選項。在蒐集三代家系圖後，也向案父母說明家族成員可能為帶因者的風險，案父母表示會考慮找機會告知雙方兄弟姊妹（圖3）。

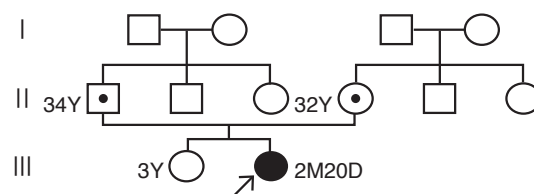


圖3：家系圖

結語

遺傳疾病的照護，從來不是單一專業能獨力完成的工作。從新生兒篩檢的第一道防線、臨床醫師的診斷與追蹤、實驗室檢驗的精準分析、遺傳諮詢的溝通與陪伴，到營養師的飲食介入與社會資源的連結，每一個環節都環環相扣，缺一不可。

對家屬而言，這不僅是一段面對疾病的不安旅程，更是一場需要被整個醫療團隊接住的過程。在跨專業合作之下，醫療不再只是「告知結果」，而是透過理解、支持與長期陪伴，協助家庭逐步建立面對疾病的能力與信心。🕊