

出國報告（出國類別：研究）

美國貝勒醫學院遺傳諮詢及遺傳諮詢師之角色與功能

服務機關：成大醫院

姓名職稱：潘慧萍護理師

派赴國家：美國

出國期間：2010年12月1日~2011年2月28日

報告日期：2011年5月13日

摘要

近幾年人類基因圖譜製作完成後，基因與生物科技快速進步，遺傳諮詢更顯複雜且困難，為了解美國遺傳諮詢環境及遺傳諮詢師角色與功能，於 2010 年 12 月 1 日~2011 年 2 月 28 日，參訪美國貝勒醫學院。以「遺傳諮詢知識來源」、「遺傳檢驗項目差異」、「遺傳檢驗給付差異」、「遺傳諮詢流程及內容」、「遺傳個案討論會」、「遺傳諮詢師功能與角色」、「遺傳諮詢師學經歷」7 個面向，比較貝勒醫學院與成大遺傳中心遺傳諮詢差異，從中提出「個案管理方式」、「遺傳諮詢流程」、及「遺傳諮詢師專業性」之建議，以提升成大遺傳諮詢品質。

目次

一、	前言.....	1
二、	進修計畫目的.....	2
三、	進修過程.....	2-5
四、	比較貝勒醫學院與成大醫院遺傳諮詢之差異.....	5-13
五、	心得與建議事項.....	13-14
六、	附錄.....	14

美國貝勒醫學院遺傳諮詢及遺傳諮詢師之角色與功能

一、前言

台灣於 1985 年為保護母子健康及增進家庭幸福立法公布『優生保健法』，明定人工流產之規範，提出從婚前到新生兒遺傳諮詢之重要性，以維護家庭之健康保護及生育調節。且於 2000 年制定『罕見疾病防治及藥物法』，及早診斷罕見疾病病人及加強照顧罕見疾病家庭，以進行罕見疾病防治。台灣『罕見疾病』依據『罕見疾病及藥物審議委員會』定義，以疾病盛行率萬分之一以下作為我國罕見疾病認定的標準；並以『罕見性』、『遺傳性』以及『診療困難性』三項指標來綜合認定。有鑒於此，成大遺傳中心於 2002 年通過行政院衛生署遺傳諮詢中心評核，以落實及加強遺傳暨罕見疾病家庭之遺傳諮詢。

但隨著近幾年人類基因圖譜製作完成後，基因與生物科技快速進步，遺傳諮詢更顯複雜且困難，遺傳諮詢團隊包含遺傳科醫師、遺傳諮詢師、遺傳診斷實驗室、社工、營養師、復健師等以期待提供完整諮詢。其中『遺傳諮詢師』(Genetic Counselor)於團隊中進行遺傳個案諮詢、管理、追蹤，在團隊裡擔任協調合作之重要角色。在美國於 1982 年開始進行遺傳諮詢師之認證，並規範遺傳諮詢師之教育培訓及證照制度；在台灣 2008 年台灣遺傳諮詢學會成立後，於 2009 年才開始進行遺傳諮詢師認證，遺傳諮詢師認證制度相差 27 年。透過此次出國參訪，瞭解目前美國遺傳諮詢之環境，及遺傳諮詢師之角色與功能，以提升遺傳暨罕見疾病家庭之遺傳諮詢品質。

此次參訪機構為位於德州醫學中心 (Texas Medical Center) 的貝勒醫學院 (Baylor College of Medicine)。德州醫學中心於 1943 年成立於休士頓，因而貝勒醫學院從韋科 (Waco) 貝勒大學獨立出來，搬遷至休士頓。德州醫學中心至少包含 47 家醫療院所，許多醫學大廈聚集於此，為全美國最大的醫學中心，也是全世界最集中的醫療體系。筆者參訪期間，體驗貝勒醫學院之醫療人員或醫學生除在貝勒醫學院進行臨床與研究工作外，更需在德州醫學中心之各著名大醫院進行診療或學習，其中包含 St. Luke's Episcopal Hospital、Texas Children's Hospital、Memorial Hermann - The Institute for Rehabilitation and Research、The Menninger Clinic、The Methodist Hospital、Michael E. DeBakey Veterans Affairs Medical Center、M. D. Anderson Cancer Center、Ben Taub General Hospital。如：一位成人遺傳專科醫師，一星期需至少在 4 個不同醫療機構擔任教職及診療病患，

生活於此醫療城充分體驗美國之醫療環境。

貝勒醫學院於 2011 年被 U.S.News & World Report 票選為前 25 名之優良醫學名校，筆者此次主要參訪單位--人類遺傳分子醫學所(Department of Molecular and Human Genetics) 為貝勒醫學院系所之一，成立於 1985 年，初始名稱為 Institute for Molecular Genetics，在 1994 年重新命名為 Department of Molecular and Human Genetics，提供臨床、研究、及相關碩士學位供研究生、醫學生、博士後學生進修。此科系教授計畫合作對象包含 National Institutes of Health、Department of Energy、National Science Foundation 及 Muscular Dystrophy Association 等著名之美國學術單位，學術研究氣氛濃厚，誠為一個學習研究遺傳醫學的良好環境。

		
圖一 貝勒醫學院 Main Campus	圖二 計畫實習生識別證	圖三 貝勒醫學院 McGovern Campus

二、進修計畫目的

筆者為成大醫院遺傳中心之遺傳護理師，擔任遺傳中心之遺傳諮詢師角色，協助遺傳暨罕見疾病家庭進行遺傳諮詢。期待透過參訪貝勒醫學院之人類遺傳分子醫學所以瞭解美國遺傳諮詢環境與遺傳諮詢師之角色與功能。透過深入瞭解美國遺傳諮詢模式，擷取其優點，建立完善的轉介流程與溝通管道；並與美國遺傳諮詢師跟診學習，以拓展遺傳護理師之角色與功能，落實罕見疾病之遺傳諮詢，協助罕見疾病家庭得到最佳的調適。

三、進修過程

此次參訪主要是透過遺傳中心林秀娟主任與貝勒醫學院中人類遺傳分子醫學所之粒線體診斷實驗室 (Mitochondrial Diagnostic Laboratory) 主持人王張黎君教授安排下，參訪貝勒醫學院之醫學遺傳實驗室 (Medical Genetics Laboratories) 與遺傳諮詢門診，並見習當地遺傳諮詢師，以瞭解遺傳諮詢環境與遺傳諮詢師工作。

門診部分包含貝勒醫學院之門診及支援德州醫學中心各大醫院，實

驗室部分包含人類遺傳分子醫學所之醫學遺傳實驗室。在非門診及無會議時，參與粒線體實驗室研究資料收集，學習時間分配表如下：

		2010.12					2011.1				2011.2				至今
週次		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13
透過會議，認識環境		→													
實驗室	接研究 project	→													
	Mito Lab GC						→								
	Prenatal Lab GC						→								
	DNA &CMA Lab GC													→	
門診	Pediatric Clinic GC						→								
	Adult Clinic GC											→			
	Prenatal Clinic GC												→		

GC: Genetic Counselor; Lab: Laboratory; Mito Lab: Mitochondrial Diagnostic Laboratory; CMA Lab: Chromosomal Microarray Analysis Laboratory

為能瞭解門診及實驗室遺傳檢驗及遺傳諮詢內容，參與相關會議以熟悉遺傳諮詢環境，參與會議種類如下（標示紅色部分為由遺傳諮詢師協調討論之會議）：

	Monday	Tuesday	Wednesday	Thursday	Friday
8:00-12:00		8:30-10:00 CMA Lab meeting (twice one month)	8:30-9:30 mitochondrial/metabolic molecular sign out meeting		9:00-10:00 Mito Lab meeting (twice one month)
			9:30-10:30 NGS meeting (Next generation sequence)		10:00-10:30 continuing Education (twice one month)
					10:00-11:00 arrCGH sign out
12:00-17:00	12:00-13:00 Prenatal Clinic meeting			16:00-17:00 post clinic conference	12:00-13:00 seminar

透過遺傳實驗室、遺傳門診、遺傳會議及遺傳研究參與以達到以下之學習目標。

學習方法	學習目標
參與遺傳實驗室粒線體研究資料整理	<ol style="list-style-type: none"> 1. 熟悉貝勒醫學院遺傳診斷實驗室之檢體及資料管理 2. 熟悉美國遺傳檢測環境 3. 參與遺傳研究
參與遺傳相關會議	<ol style="list-style-type: none"> 1. 熟悉美國遺傳諮詢內容 2. 熟悉遺傳諮詢師之角色與功能 3. 瞭解遺傳檢驗及遺傳諮詢之品質管理
見習實驗室及門診遺傳諮詢師	<ol style="list-style-type: none"> 1. 熟悉美國遺傳諮詢之醫療環境 2. 熟悉遺傳諮詢內容及諮詢流程 3. 熟悉遺傳諮詢師之角色與功能



圖四 與貝勒醫學院之粒線體診斷實驗室成員合影



圖五 與小兒遺傳科門診遺傳諮詢師合影



圖六 與婦產遺傳科門診遺傳諮詢師合影



圖七 與成人遺傳科門診遺傳諮詢師及遺傳科醫師合影



圖八 與醫學遺傳實驗室遺傳諮詢師合影



圖九 與醫學遺傳實驗室遺傳諮詢師(左 1 及左 2)及粒線體診斷實驗室主持人(右)合影

四、比較貝勒醫學院與成大醫院遺傳諮詢之差異

透過學習經驗，了解貝勒醫學院之遺傳諮詢環境及遺傳諮詢師角色與功能，並與目前台灣或成大臨床現況整理比較，以「遺傳諮詢知識來源」、「遺傳檢驗項目差異」、「遺傳檢驗給付差異」、「遺傳諮詢流程及內容」、「遺傳個案討論會」、「遺傳諮詢師功能與角色」、「遺傳諮詢師學經歷」7 個面向，比較貝勒醫學院與成大遺傳中心遺傳諮詢差異。

1.遺傳諮詢知識來源

隨著網路資訊發達，且於台灣取得原文書並非困難，參訪期間發現遺傳專科醫師、遺傳諮詢師等醫療人員，使用 NCBI、Gene Tests 或 Google 等常用網頁及原文遺傳參考書，遺傳知識來源與台灣遺傳門診常用之網路及原文書是相同的。

貝勒醫學院學生或教職人員積極參與學術文章的發表及研究，筆者於參訪期間剛好能參加系所一年一度年會，發現雖然只有單一之人類遺傳

分子醫學所舉辦的年會，但在 2 天的年會中卻有 20 個人發表口頭研究報告，145 篇海報研究報告，參與年會人數初估約 300-400 人，學術研究氣氛濃厚，積極創造知識，也看到許多新的遺傳基因檢測（如：Next generation sequence）正在開發研究中。

Genetics and Human Genetics 2011 Research Retreat Schedule	
Thursday, January 13, 2011	
7:30 - 8:15 am	Continental Breakfast - South Lobby
8:15 - 8:20 am	Opening Comments
8:20 - 10:20 am	Oral Session I - Expo A, Section I - Rui Chen, PhD; Antony Rodriguez, PhD; Xiangwei He, PhD; Jason Saliba, Amanda Thomas, Shan Chen <i>Moderators</i> , Jade Wang, Hui Zheng
10:20 - 10:30 am	Break
10:30 - 12:20 pm	Oral Session II - Expo A, Section I - Brett Graham, MD, PhD; Chad Shaw, PhD, Erica Homan, Margaret Wat, Zhengxin Jiang, Jerrah Holth <i>Moderator</i> , Phil Ng
12:20 pm	Lunch - Expo A, Section II
1:15 - 4:00 pm	Free Time
4:00 - 6:00 pm	Poster Session I - Expo A, Section III Wine, Beer and Snacks
6:00 - 7:00 pm	Dinner - Expo A, Section II
7:00 - 8:35 pm	Oral Session III, Expo A, Section I - Christophe Herman, PhD; Pawel Stankiewicz, MD, PhD, Linyan Mcug, Melanie Heney, Bryce Seifert <i>Moderator</i> , Chester Brown
8:40 - 9:45 pm	Skits - Expo A, Section I
10:00 - 1:00 am	Party - Expo A, Section II
Friday, January 14, 2011	
7:30 - 8:30 am	Continental Breakfast - South Ballroom Foyer
8:45 - 10:35 am	Oral Session IV, Expo A, Section I - Monica Justice, PhD; Michael Metzker, PhD; Dominik Satory, Bryce Daines, Pengfei Liu, Merry Ruan, <i>Moderator</i> , Ken Scott
10:35 - 12:35 am	Poster Session II - Expo A, Section III
11:30 pm	Pick up boxed lunches during poster session, Expo A, Section II
12:45 - 1:00 pm	Skit and paper awards - David Nelson, PhD and Brendan Lee, MD, PhD
1:00 pm	Parting Comments - Art Beaudet

圖十 人類遺傳分子醫學所年會議程



圖十一 會議口頭報告會場

2. 遺傳檢驗項目差異

每當在台灣遺傳門診遇到罕見之遺傳疾病，面臨確立診斷時，遺傳檢測資源稀少，需仰賴遺傳中心彙整國內外遺傳診斷資源，方能進行遺傳檢查，就成大遺傳中心自創立至今，曾提供約 28 種遺傳檢測，考量成本及研究經費，目前僅提供約 10 種遺傳檢測，其他遺傳檢查需要外送至院外其他遺傳診斷實驗室。

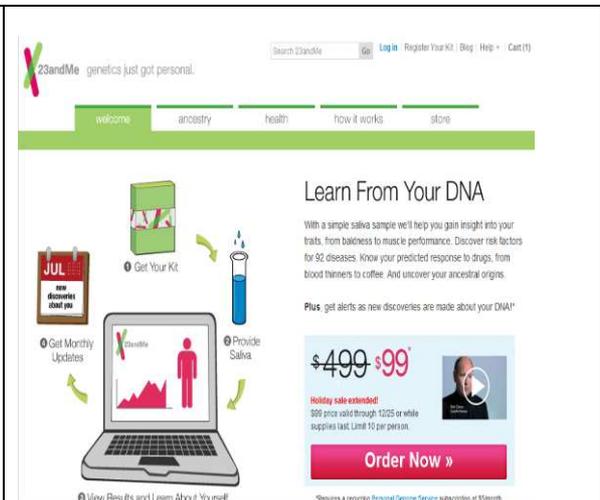
但就在貝勒醫學院之醫學遺傳實驗室，就有將近約 800 種的遺傳檢測代碼，接受美國境內各醫院轉介檢體，且透過遺傳實驗室品管會議中，發現實驗室仍積極開發新的遺傳檢驗，顯示遺傳檢測項目之多。醫學遺傳實驗室每個月遺傳檢測檢驗量平均約 3000 多件，其中包含基因晶片檢查（檢測方法同 Chromosomal Microarray Analysis）每個月約平均 500 件，其檢驗量相對於成大細胞遺傳室及分子遺傳室每個月平均約 300 件，檢驗數量相當龐大。

在門診跟診學習過程，若貝勒醫學院無法提供檢測，仍可在美國各洲內進行國內遺傳檢測檢體運送。此外，在美國境內民眾更可透過網路，

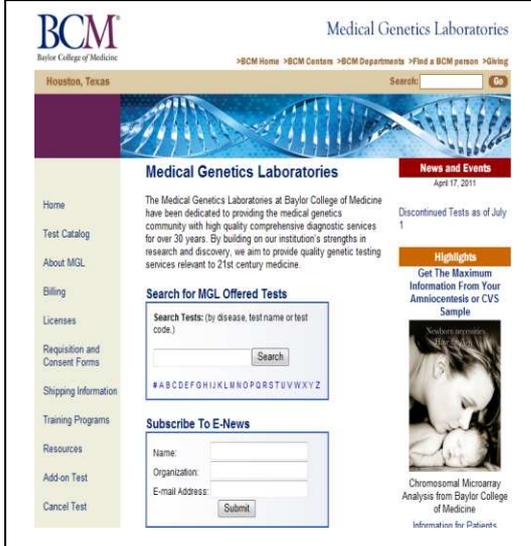
自行購買基因檢測商品（如：23&me <https://www.23andme.com/>），以了解自己是否帶有特殊隱性遺傳疾病基因，及計算與健康相關之得病風險。透過當地報紙，在不孕症個案，不僅可在顯微鏡下透過肉眼挑選良好的精子及卵子行試管嬰兒外，更可透過胚胎染色體篩檢技術，檢驗是否有染色體異常後再進行植入。因此，相對於台灣，美國境內之遺傳檢測資源相當豐富且容取得容易。



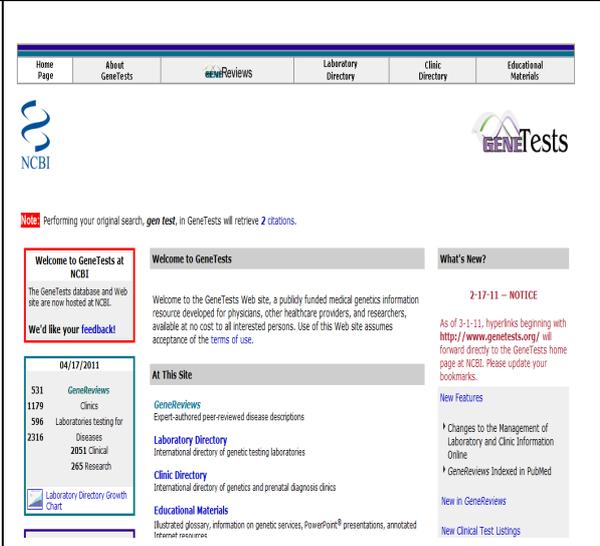
圖十二 報紙針對試管嬰兒染色體篩檢廣告



圖十三 網路民眾可訂購基因檢驗產品廣告



圖十四 貝勒醫學院之醫學遺傳實驗室之網頁



圖十五 查詢基因檢測地點 Gene Tests 網頁

3.遺傳檢驗給付差異

美國遺傳檢驗費用與台灣比較相對昂貴，以染色體檢查為例在台灣約台幣 2500 元（國民健康局補助 1500 元，民眾自付 1000 元）；但在貝勒醫學院需要美金 940，約台幣 28200 元。目前基因晶片（檢驗方式同 Chromosomal Microarray Analysis）台灣市場約 2 萬元；但在貝勒醫學院解

析度最高（Comprehensive）之基因晶片約需要美金 3000 元，約台幣 9 萬元。在台灣若懷疑先天異常在成本考量下則會優先選擇做染色體檢查，若結果陰性且案家經濟許可會評估是否做在基因晶片。但在貝勒醫學院在檢驗效益考量且文獻證據建議下（參考圖十六 基因晶片及染色體檢是適應症），會優先選擇做基因晶片，為何美國的民眾可接受如此昂貴的檢查作為第一線遺傳檢測？

在美國並無全民健保，遺傳檢測幾付有三種方式，1.私人保險或有特殊醫療或經濟弱勢族群之社會保險（Medical care 或 Medical aid），2.醫療機構基於研究或其他目的幫病患幾付，3.民眾自付。就實驗室及門診參訪經驗，大多是保險給付及醫療機構幾付，極少數才是民眾自付。因此，雖然美國遺傳檢驗雖然普遍上是相當昂貴的，但若保險能幾付，即可進行檢測。但在台灣大多的基因檢測需要民眾自付，國民健康局針對已認證過之遺傳基因檢測補助費用是 2000 元，染色體檢查補助 1500 元，特殊罕見疾病依據規定不定額度的補助。因此，在臨床上針對目前基因晶片及大多數的遺傳檢測皆需民眾自費，在遺傳諮詢過程，若個案無法負擔檢驗費，遺傳諮詢師需要協助尋求補助的社會資源；反之，在美國遺傳諮詢師鮮少遇到此類型情況，在遺傳諮詢師經驗多數是保險能幾付，少數情況若保險無法幾付則停止進行檢測。由此，可見保險在美國之重要性，若是在美國生活但無保險的民眾，不僅無法進行昂貴的基因檢測，就連就醫可能也會遭遇困難。

INDICATION FOR STUDY	
<p>CMA options most appropriate 1st Tier Test for Indications below</p> <p><input type="checkbox"/> AUTISM SPECTRUM <input type="checkbox"/> FAILURE TO THRIVE</p> <p><input type="checkbox"/> DEVELOPMENTAL DELAY <input type="checkbox"/> MULTIPLE CONGENITAL ANOMALIES</p> <p><input type="checkbox"/> MILD <input type="checkbox"/> MODERATE <input type="checkbox"/> SEVERE <input type="checkbox"/> SEIZURE DISORDER</p> <p><input type="checkbox"/> DYSMORPHIC FEATURES</p> <p><input type="checkbox"/> OTHER (Specify): _____</p>	<p>Chromosomes/FISH most appropriate 1st Tier Test for Indications below.</p> <p><input type="checkbox"/> AUTOSOMAL TRISOMIES <input type="checkbox"/> KLINEFELTER/TURNER</p> <p><input type="checkbox"/> AMBIGUOUS GENITALIA <input type="checkbox"/> MULTIPLE MISCARRIAGES</p> <p><input type="checkbox"/> INFERTILITY <input type="checkbox"/> FETAL DEMISE</p> <p><input type="checkbox"/> OTHER (Specify): _____</p>
<p>CHROMOSOMAL MICROARRAY ANALYSIS (CMA) OPTIONS</p> <p><input type="checkbox"/> 8665 CMA-COMPREHENSIVE (280K High Resolution Copy Number probes Plus 120K SNP probes (UPD/AOH)) Specify Gene of Interest: _____ If UPD suspected, specify chromosome: _____</p> <p><input type="checkbox"/> 8655 CMA-HR (180K High Resolution Copy Number ≥30Kb) Specify Gene of Interest: _____</p> <p><input type="checkbox"/> 7772 CMA-SNP (>1M SNP probes (Copy Number ≥300Kb) SNP for UPD/AOH/consanguinity) If UPD suspected, specify chromosome: _____</p> <p><input type="checkbox"/> PARENTAL STUDIES RECOMMENDED IN CHILD'S CMA REPORT</p> <p><input type="checkbox"/> Mother (Full Name): _____ <input type="checkbox"/> ASYMPTOMATIC <input type="checkbox"/> SYMPTOMATIC (attach summary of findings)</p> <p><input type="checkbox"/> Father (Full Name): _____ <input type="checkbox"/> ASYMPTOMATIC <input type="checkbox"/> SYMPTOMATIC (attach summary of findings)</p>	<p>CYTOGENETIC TESTING OPTIONS</p> <p><input type="checkbox"/> 8600 Chromosome Analysis</p> <p><input type="checkbox"/> 8480 FISH for SRY - Related Phenotypes (Metaphase & Interphase Cells)*</p> <p><input type="checkbox"/> 8425 Rapid FISH - AneuVysion®: +13/+18/+21/X/Y (Interphase Cells ONLY) ONE of the following tests MUST accompany the 8425 request.</p> <p>OR <input type="checkbox"/> 8655 CMA-HR <input type="checkbox"/> 8600 Chromosome Analysis</p> <p><input type="checkbox"/> 8426 Rapid FISH - Sex Chromosome: X/SRY (Interphase Cells ONLY) ONE of the following tests MUST accompany the 8426 request.</p> <p>OR <input type="checkbox"/> 8655 CMA-HR <input type="checkbox"/> 8600 Chromosome Analysis</p> <p>*Testing on Metaphase Cells require cell culturing</p> <p>**** ADDITIONAL FISH OPTIONS FOUND ON PAGE 2 ****</p>

圖十六 貝勒醫學院 Chromosomal Microarray Analysis 及染色體適應症

4.遺傳諮詢流程及內容

遺傳諮詢的首要步驟是確立診斷，診斷明確後，方能解釋及說明遺傳模式、病因、治療、預後及預防。面臨遺傳疾病診斷，傳統以臨床表徵及理學檢查做為診斷依據，但隨著基因科技進步，在參訪期間，發現門診幾乎每個個案都會進行基因檢測，且就前文描述可知，在貝勒醫學院遺傳檢測資源相當豐富且保險給付。但在台灣，需找到可進行遺傳檢測機構且個案經濟許可方能檢驗，否則還是以臨床診斷為主。

美國之就醫環境需要由基層醫師（primary care clinic）轉介，透過基層醫師轉介到大型醫院，就當地居民表示，民眾會到看哪個基層醫師及基層醫師如何轉介，大多都要配合私人保險要求，若就診醫療機構非保險給付單位，需要額外增加收費。就遺傳門診而言，在基層醫師轉介後，都會透過遺傳諮詢師安排民眾就醫諮詢，民眾只能指定看診科別，但無法選擇看診醫師，需由遺傳諮詢師依據個案情況分配給醫師，且就在診前由遺傳諮詢師協調，準備個案相關資料，確定資料完整後，才會確定就診諮詢日期。

成大遺傳中心於 2010 年 8 月門診大樓完工，遺傳中心有良好之空間，及完整之個案管理模式，目前也跟貝勒醫學院相同採取預約制度，並在諮詢前收集資訊，於個案就診前透過遺傳諮詢師與遺傳科醫師討論，便於諮詢當天提供完整諮詢。目前每次預約人數每診以不超過 5 個為主，由遺傳科醫師及遺傳諮詢師共同提供遺傳諮詢服務。

貝勒醫學院的遺傳門診多是一群醫師同時看診一群個案，就筆者跟診之小兒科經驗早上的門診，約 10 多個醫師（包含 fellow 及主治醫師）在會議室等待約 20-30 個病人；與台灣一個醫師面對多個個案有很大的差異。平均一個醫師一個診次約看 4 個病患，每個病患每次接受看診時間約 30-50 分，與台灣一個病人 10 分鐘內看完有很大的差異。

成人科及小兒科看診流程如下：

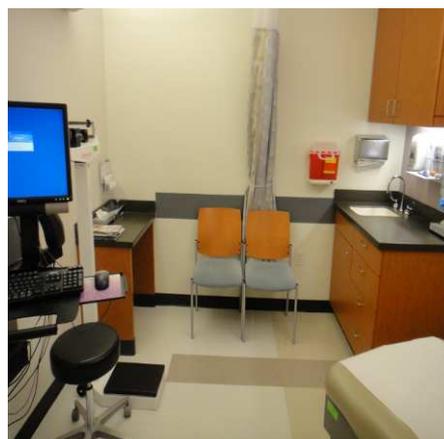
- 1.先由遺傳諮詢師或 fellow 與個案會談收集資料，民眾在諮詢室等待醫師。
- 2.醫療人員返會議室，遺傳諮詢師或 fellow 與主治醫師討論查資料。
- 3.醫療人員再次回到諮詢室，由主治醫師提供諮詢及開立遺傳檢驗。
- 4.遺傳諮詢師將檢驗單及轉介資料交給個案，並說明內容及約下次返診日。

但在婦產科遺傳門診，從說明產前診斷內容，到解釋報告，遺傳諮詢師需要獨立諮詢。當遺傳諮詢師安排個案諮詢後，由婦產科醫師負責操作的部分，執行超音波、絨毛膜採樣或羊膜穿刺採樣。功能與

角色實在令我著實佩服其專業能力及獨立性。



圖十七 醫師等候病患會議室



圖十八 諮詢室（成人科）



圖十九 諮詢室（婦產科）



圖二十 諮詢室（小兒科）

隨著遺傳檢驗給付的差異，針對可進行遺傳檢測民眾，在台灣是就醫當天採集檢體及收費，下次門診看報告。但在美國民眾在第一次門診醫師評估可進行檢驗後，需等待保險審核通過，第二次來醫院抽血，第三次門診方能看到報告。在此方面，台灣就醫流程相對美國是非常便利。

但考量美國就醫成本考量，遺傳諮詢師在在民眾回診看報告前會進行電話聯繫，若是結果陰性，可以於下次例行性檢查在回診看報告（多預約半年或一年後）或民眾就主動不再回診；若結果陽性則盡速回門診看報告，因此，筆者經驗，雖然幾乎每個個案都有進行遺傳檢測，但再次回門診看報告者，多以陽性為主。回國後與本院遺傳中心討論，考量法律、諮詢內容完整性、台灣遺傳諮詢師制度（本院遺傳諮詢師是編列在護理部）及就醫便利性在台灣不適合進行電話諮詢，

且病情告知還是請個案回門診由醫師解釋報告，不適合由遺傳諮詢師在電話中進行第一次結果告知。

就諮詢內容而言，美國遺傳諮詢團隊針對確立診斷後個案進行諮詢，並提供轉介資源（如：若是唐氏症，就轉介到唐氏症門診等），後續則約半年或一年在追蹤（或個案就主動未再返診），以評估案家之疾病適應程度。因此，在美國遺傳諮詢師與個案的接觸多 1 到 2 次後就進行暫時結案，但在台灣，遺傳諮詢團隊，常常在診斷後會持續進行追蹤治療並連結相關社會福利資源，需要密切聯繫。與當地遺傳諮詢師分享，若在台灣產前診斷異常，遺傳諮詢師會持續追蹤到新生兒出生後之照護，此舉獲當地諮詢師肯定台灣遺傳諮詢團隊之用心及努力。

5.遺傳個案討論會

遺傳諮詢常是需要團隊內共同一起照護個案家庭，因此定期的個案討論會，對整體遺傳諮詢品質提升是非常有幫助。在成大每月定期召開個案討論會報告上個月新個案（平均每個月 20 例）及複雜舊個案之追蹤情況，透過遺傳諮詢師匯整個案資料透過紙本及簡報呈現，參加科室包含婦產科及小兒科遺傳專科醫師、遺傳諮詢師、營養師等醫療人員。

在貝勒醫學院，除以臨床導向進行個案討論會，更須兼具研究及教學，除遺傳科醫師、遺傳諮詢師參加外，還有博士後學生及相關遺傳研究人員。因每個星期在成人及小兒科門診新個案多達 30 位以上，於粒線體診斷實驗室每個月檢體約 150 例，因此會議每週召開，同樣由遺傳諮詢師匯整資料，醫師及遺傳諮詢師共同報告。其中與台灣最大的差異，特殊個案會徵得個案同意後錄影，因此會議中，會以撥放個案影片作為討論依據。



圖二十一 遺傳門診個案討論會場（與會人數約 30-40 人）



圖二十二 遺傳實驗室陽性個案討論會場（與會人數約 15 人）

6. 遺傳諮詢師功能與角色

遺傳諮詢師在國內外角色均相同，對外擔任部門窗口角色，對內進行協調合作及個案管理，且針對遺傳科 fellow 之訓練，需協助指導及進行教學活動。在貝勒醫學院除門診有遺傳諮詢師，實驗室亦有遺傳諮詢師，其角色與功能如下。

a. 對外: 擔任窗口角色

實驗室遺傳諮詢師：面對詢問遺傳檢測醫療人員，或遺傳諮詢相關之醫療單位。

門診遺傳諮詢師：面對民眾詢問遺傳諮詢，或遺傳諮詢相關之醫療單位。

b. 對內: 協調及個案管理

實驗室遺傳諮詢師：管理檢體從進入實驗室到發報告流程，負責 sign out 報告，遺傳檢測報告最後都須經遺傳諮詢師檢視確認及修改後，方可發報告。

門診遺傳諮詢師：負責管理諮詢對象並提供遺傳諮詢，從就診前資料準備到就診後資源轉介，會電話諮詢檢驗結果，及獨立看診開立遺傳檢驗醫囑。

雖然國內外遺傳諮詢師角色功能相似，但其專業性令我佩服，其對遺傳檢驗之判讀能力與遺傳科醫師相當，值得效法及學習。但國內之遺傳諮詢師常身兼數職，以成大為例，其服務對象為跨科室，且因業務需求，需要自行處理常規之行政業務（如：檢驗費用聯繫、掛號細節等）。反之，在貝勒醫學院成人科遺傳諮詢師 1 位、小兒科遺傳諮詢師 3 位、婦產科遺傳諮詢師 5 位、實驗室遺傳諮詢師 4 位，針對常規行政業務有科室內 Coordinator 協助。這其中差異應來自個案數及醫療環境有關，國內外遺傳諮詢師雖有相似的角色與功能，但服務內容則依據國情及醫療環境而有差異。

7. 遺傳諮詢師學歷及經歷差異

透過前文描述可知，美國遺傳諮詢師具有豐富遺傳知識，解釋及判讀遺傳檢驗報告是基本技能；搭配遺傳諮詢教育培育，具備對遺傳疾病家庭之身心諮詢技巧，及收集家族病史之專業能力。其理由在於美國每一位遺傳諮詢師皆具備遺傳諮詢師之碩士學位，並取得遺傳諮詢師之專業證照。

1982-1990 American Board of Medical Genetics (ABMG) 已經提供 631 個遺傳諮詢師證照，從 1992 開始轉由 American Board of Genetic

Counseling (ABGC)辦理認證。1993年4月22日ABGC正式獨立於ABMG，作為遺傳諮詢專業認證機構。631個由ABMG發證照的遺傳諮詢師中的495位將其證照轉成ABGC。1996年ABGC正式開始進行證照審核及換證，及發展專業在職教育制度及 professional activity credits (PACs)。到2009年10月23日共認證了2448個遺傳諮詢師。ABGC也開始遺傳諮詢教育的評鑑審核，graduate programs也從18個變成30個。現在ABGC所制定的認證機制是在醫療行業被公認的 gold standard，CGC®則是ABGC的認證標誌。

而在台灣遺傳諮詢師並無學歷證照之要求，目前國內辦理遺傳諮詢教育訓練以台大分子醫學所碩士在職專班為主。遺傳諮詢師證書是從2008年台灣遺傳諮詢學會成立後，於2009年台灣首次有遺傳諮詢師之證照核可單位，第一屆共認證48名遺傳諮詢師。此後在同年中華民國人類遺傳學會也認證24名遺傳諮詢師，其中約15名同時有台灣遺傳諮詢學會證照。台灣遺傳諮詢師之專業性將持續朝向證照制度邁進，以確立其專業性。

五、心得與建議事項

透過參訪貝勒遺傳諮詢環境及了解遺傳諮詢師角色及功能，收穫滿滿，發現許多值得學習以提升遺傳諮詢品質之處。但身為台灣人，感覺台灣之就醫便利及醫療人員對個案的關懷追蹤系統並不亞於國外，從中了解國內外之差異，有些差異是來自國情及醫療環境，有其調整之空間，但不見得要全然仿照國外模式。透過參訪提出值得學習效法之「個案管理方式」、「遺傳諮詢流程」、及「遺傳諮詢師專業性」建議。

1. 個案管理方式

- a. 以家庭為單位的建立資料庫：透過整理遺傳研究資料庫，發現其個案管理方式是以家庭為單位進行管理，針對遺傳諮詢個案家庭是非常有幫助的，得以迅速了解家庭成員間情感或疾病之關聯性。
- b. 電子化資訊管理：由於網路通訊方便，過去成大曾經轉送檢體到貝勒醫學院之電子郵件，在資料庫竟然都可找到，且用電子檔保存完整，值得效法學習，避免遺漏與遺傳諮詢相關資訊，並透過電子化管理方便讀取。

2. 遺傳諮詢流程

- a. 預約制的遺傳諮詢，便於諮詢[前]備妥相關文件，及提早準備。於諮詢過程中提供更完整資訊。
- b. 立即性的資料查詢，提供遺傳諮詢，有充足的看診時間及空間：

遺傳諮詢個案需要長時間的溝通及討論，由時因為個案病情複雜，若有充分時間及舒適空間，進行即時性資料查詢後再諮詢，將可提升遺傳諮詢品質。

3. 建立遺傳諮詢師專業性，取得遺傳諮詢碩士學位及考取證照，加強對遺傳報告的判讀及原文閱讀能力。目前筆者雖然已獲得遺傳諮詢碩士學位及取得遺傳諮詢師證照，但仍需加強對原文的閱讀及遺傳知識能力，以提昇團隊遺傳諮詢品質。

回國已經將近 2 個月了，期待透過美國參訪經驗，逐步改善目前遺傳諮詢之現況，保留原有之優點，針對值得效法之處改進，以提升遺傳諮詢品質。

六、附錄

1. 貝勒醫學院（Baylor College of Medicine）網址 <http://www.bcm.edu/about/>
透過網站了解貝勒醫學院之概況及歷史
2. 貝勒醫學院之人類遺傳分子醫學所（Department of Molecular and Human Genetics）網址 <http://www.bcm.edu/about/gateways/genetics.cfm>
透過網站了解人類遺傳分子醫學所之概況、研究內容
3. 貝勒醫學院之遺傳門診（Genetic Clinics）
<http://www.bcm.edu/genetics/index.cfm?PMID=11681>
透過網站了解遺傳門診資訊
4. 貝勒醫學院之醫學遺傳實驗室（Medical Genetics Laboratories）網址
<http://www.bcm.edu/geneticlabs/>
透過網站了解實驗室檢驗項目及送檢須知
5. American Board of Genetic Counseling
<http://www.abgc.net/english/view.asp?x=1>
透過網站了解美國遺傳諮詢師之教育及認證制度