



養和杏林手記

2017年9月22日

《醫學遺傳科究竟做什麼？》



養和醫院醫學遺傳科主任

| 撰文：林德深醫生

文章刊於 2017 年 9 月 22 日《信報財經新聞》健康生活版《杏林手記》專欄

最近，一位新朋友拿著我的名片看了半天，抬頭問我：「醫學遺傳科究竟做什麼的？」

我嘗試簡單地回答他道：「我們為任何由於遺傳因素而生病的個人或家庭，通過臨床評估、診斷及化驗為病人找出遺傳變異，以便進行治療、預防和家庭計劃等等。」

「那麼你是做研究工作的嗎？」他問。

「我是一個醫學遺傳科醫生，主要任務是為病人作臨床評估、診斷和遺傳諮詢。我們的團隊裏也有病理科醫生和科學家，他們的工作是在化驗室內做染色體、基因和生物化學各方面的檢測。我們共同努力為病患者找出遺傳問題，從而提供輔導。」

從朋友臉上的表情看來，他仍摸不著頭腦，「你可告訴我你看的症有什麼類型和病例？」

暗藏基因變異

於是，我就著人生的「成人、生育和兒童」3個階段提供了以下的虛構病例作詳細解釋。

成人病例：

例一：37歲的陳小姐最近知悉比她年長3歲的姊姊患了乳癌，剛接受了手術。她家裏有其他女士同樣患上乳癌，也有一位男士患了前列腺癌。她從網上獲悉BRCA 1和BRCA 2的基因變異與這些癌症有關，於是她來診所進行了評估和基因測試，發現她的確暗藏了基因變異。她決定及早接受治療，以防癌症日後一發不可收拾。

例二：何先生今年58歲，剛接受了一項動脈手術。心臟科醫士擔心他患了一種會遺傳至下一代的「馬凡氏綜合症」（Marfan Syndrome）。他知道患這病的人要小心運動，因為大動脈組織容易撕裂。而他的25歲兒子天生活躍，喜好高運動量的活動。為了明白自己的病情，也為了愛兒的幸福，他決定接受基因測試。

例三：56 歲的李女士近半年開始行路不穩，說話也不清楚，彈鋼琴有點力不從心的感覺。腦科醫生安排了電腦掃描，發覺她的小腦有輕度萎縮的現象。她依稀記得在鄉間的舅父也患了腦神經的病症。「難道這病會遺傳？」她想起 29 歲的愛子正在籌備婚禮。他雖然看來沒半丁點病，但她開始擔心自己的病會否遺傳給兒子和將來的孫兒。最後，她在遺傳科診所內一股腦兒把她的疑慮倒出來，也接受了基因測試。

例四：數月前 56 歲的張先生患了心臟病，檢查後發覺多條心血管堵塞了，要接受「通波仔」手術。還好手術十分成功，大家都很高興，但很可惜，張先生翌日在醫院過身。據說是用藥的份量不當，血管又再堵塞。這件事情發生在海外，身在香港 50 歲的二弟馬上安排身體檢查，發覺自己也患了高膽固醇和初期冠心病，要用藥物治療。剛巧他從電視上看到某大學的研究發布，說很多他們這類病人吃的藥份量都不適當。他主動要求做一個遺傳評估，希望把藥物用得最好。他這種情況正是「藥物基因組學」(Pharmacogenomics) 針對的範疇，臨床檢驗也日趨成熟，可以為病人提供較佳的治療方案了。

例五：快 38 歲的何先生一向注重身體健康。睡得好、吃得好、勤於運動，也定期做身體檢查。什麼三高、脂肪肝、心血管病等都跟他沾不上邊。可是最近他的「球友」忽然在球場上昏倒。救活後醫生說是心肌有問題，大概與基因有關。何先生在網上發現有些心臟病與基因變異有關，普通體檢也未必容易查出。他要求做一個基因健康檢查，提供的資料也被證實有臨床實效。

生育階段：

例六：小林快 32 歲，正想與青梅竹馬的表妹共結連理，忽然收到一位學醫的朋友的短訊，告誡他「近親通婚」要注意「常染色體隱性遺傳病」的問題。由於表兄妹有一位共同的祖先，如果該祖先攜帶了一個有變異的隱性基因，兩表兄妹也有機會攜帶同一基因，他倆生孩子時每胎都有四分一機會有病。在香港其中一種最常見的隱性基因疾病就是地中海貧血症，其他較少見的也有上千種病症。所以近年也開展了所謂 Expanded Carrier Screening，為這類人士作一項較詳盡的隱性基因攜帶者檢測，好讓他們可以在婚前或產前多作計劃。小林和表妹有福了。

揭開流產謎底

例七：潘先生和太太結婚多年，膝下猶虛。潘太經歷數次自然流產後終於找到答案。原來潘先生的染色體有錯位的現象，引致胎兒的染色體有過多和缺失同時出現的情況，以致太太數次流產。為保下一胎順利，他們可以選擇進行「胚胎植入前基因診斷」(PGD)，或者待胎兒十數周時作產前診斷。分別是前者較複雜和成本較高，而後者已經是十數周的胎兒，若需要進行人工流產時的考慮因素較多。

兒童階段：

例八：許太太順利地生了一個女兒。可惜一直都長大得很慢，面容也有點異常，數月大時還開始患上癲癇，到一歲時確定了智力遲緩。一系列的染色體和基因測試證實她患上一種罕見遺傳病，醫學上只能提供支援性治療。可幸孩子的基因變異是原發性的，父母親並非攜帶者，他們若再生育，下一胎有同樣問題的機會也不大。

朋友聽後大驚失色，問：「你剛才說的病症大部分都可在我家族內找到例子。我一直都身體良好，亦以為自己的 DNA 很優秀。其實看來我也有不少潛在風險。依你看來，我應該怎辦？」

我答他：「你也不需惶恐。最好來一個遺傳評估，有需要時進行一些基因測試吧！」。

| 撰文：林德深醫生

養和醫院醫學遺傳科主任