



三

十餘歲的張氏夫婦，多年前在悉心計劃下孕育下一代，小生命平安出生。可惜這個可愛的男嬰，在出生後不久出現多種病徵，矛頭直指患上腦科疾病。然而，兒科醫生未來得及查出男嬰所患何病之前，他已不幸過身。

兒科專家認為事件不尋常，於是轉介醫學遺傳科醫生追查。結果專科醫生在詳細了解兩夫婦的家族病史，並抽絲剝繭，之後再經基因追查，發現父母和嬰兒有同一個基因缺陷；而再追查下去，發現兩人祖先均來自廣東省兩個相近地區，而兩人的祖先，亦是同一姓氏……

另一位病人霍先生，患上特殊肺血管疾病，醫生束手無策，請醫學遺傳科醫生共同追查。結果在詳細了解病人的家族病史時，發現患者上下共三代家族成員，除了有肺血管問題外，還有腦血管問題，另有幾名成員經常流鼻血；而腦血管患者因腦中風死亡，肺血管病變患者最終要通過肺移植才能續命。醫生懷疑霍先生有家族遺傳疾病，結果發現一個基因影響致出現血管病變……

罕見病症

人體內每一個細胞共有二十三對染色體，背後有二萬個基因，所以每個人體內流着祖先的血液的同時，都是一個獨有的個體。而我們患病，其實背後都與遺傳基因有關。

到底祖先的基因如何影響我們的健康？今期醫學遺傳科醫生，為我們解剖如何透過遺傳學，為人類疾病追兇。

撰文：陳旭英 設計：張均賢



◀ 林德深醫生說，透過遺傳學可以追查罕見病症，或協助有家族病史的成員制定生育計劃。

遺傳學追兇

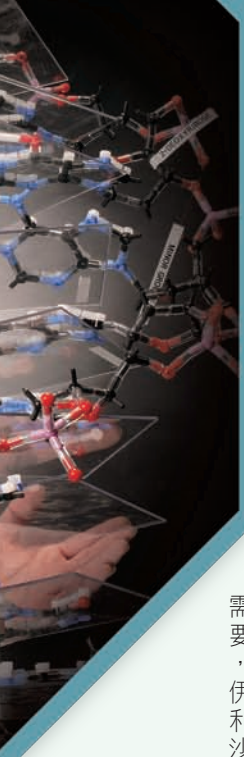
養和醫院醫學遺傳科林德深醫生說，上述個案都是透過遺傳學追兇的例子。原來香港在過去三十年來，有一隊遺傳學精英部隊，為一些可能牽涉同一宗族的遺傳病追溯病因。

林醫生說，遺傳學科在西方已有數十年歷史，屬臨牀遺傳學專科，而在香港的發展，大約於七十年代開始，當時兒科醫生處理不少兒童出生後種種疾病，從DNA、染色體追查病因；其後婦產科醫生亦加入研究遺傳學，以超聲波掃描、羊水抽檢等，為孕育下一代的健康做鑑證，及至八十年代，研究出絨毛檢查，判別胎兒是否有遺傳疾病。

審視家庭 了解病史

「最早期兒科及婦科最多有遺傳學研究，故由這兩科醫生聯同病理學科醫生，從事DNA、染色體、酵素化驗研究，之後逐漸發展成遺傳醫學，其後陸續有病理學專科醫生加入，之後內科醫生亦加入。」林醫生說。

由於醫療上的需要，伊利沙



癌症都與基因有關，研究發現肺癌由多個基因突變造成。



伯醫院在一九八一年成立遺傳學中心，集中處理個案。一九九〇年醫管局成立並與衛生署分家，此中心移到衛生署轄下管理，目前香港有不超過十名專攻遺傳科的醫生，到底甚麼是醫學遺傳科，它在醫療體系中擔當甚麼角色？

林德深醫生說，遺傳科主要針對兩類病症，一是先天性疾病，二是後天疾病。

「何謂先天？先天是指父母親的精子卵子結合成胎兒，由父母親遺傳得來的，都是先天。後天則是指出生後，身體細胞改變產生不同的問題。」

其實無論先天和後天，兩者均與基因有關，基因改變傳承給下一代，父母親所有基因在胚胎形成時已經遺傳下來。」林醫生說。

最常見由基因引發的後天疾病，是癌症。林醫生指出所有癌

症都是

基因突變，

在他處理的個

案中，包含所有癌

症。當一名病人被轉介

見醫學遺傳科，醫生首先

會審視病人整個家庭，巨細無遺地了解詳細病史，那怕

流鼻血或是鼻敏感等看似小

問題，醫生都不會放過，

一一記錄在案。而由於基因

是一代傳一代，所以醫學遺

傳科醫生除了為病人追兇外，亦

會與家族成員討論，幫助他們了

解日後的健康狀況，及在計劃有

下一代時如何處理。第二是與病

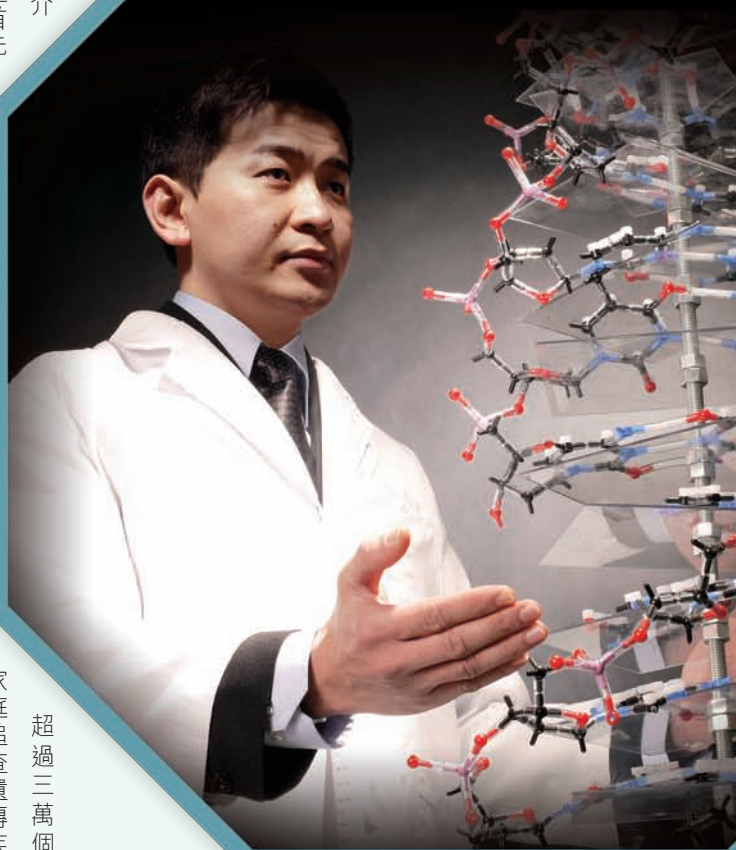
理學專科醫生聯手，從病人基因

追查，找出當中的遺傳疾病。

地貧症 蠶豆症

林醫生過往擔任衛生署轄下的遺傳學科中心主管的期間，為

人體每個細胞共有二十三對染色體，背後有二萬個基因，影響我們的健康。



超過三萬個

家庭追查遺傳疾

病，同時亦協助訂立新生嬰兒疾病篩檢，有超過三萬個嬰兒接受過此服務。

過此服務。

香港有哪些常見遺傳性疾病？林德深舉出三個例子，第一個最常見的是地中海貧血症。



► 香港是地中海貧血症高發地區，患者要終身輸血。

▼ 唐氏綜合症患者比一般人多了一條染色體。



「在遺傳性疾病中有顯性有隱性，有些與X染色體隱性遺傳有關，有些純是染色體問題，香港的特殊例子地中海貧血症，便是隱性遺傳。地貧有alpha、beta兩種，每一百人中約有八至十人帶有隱性基因，alpha佔百分之五



至六，beta佔百分之三至四。遺傳性疾病是有地區性，香港位於廣東省，在中國的廣東及廣西都很多地貧症。」

由於香港是一個地中海貧血症高發地區，故在九十年代香港婦產專科醫生都開始為胎兒進行地貧篩檢，所有產婦在產前都會驗血，檢驗紅血球細胞，如細胞體積過小便需要再進一步檢驗，為父母抽血檢驗，如準父母都有地貧基因，則嬰兒可能會遺傳得到地中海貧血症。

另一種常見遺傳病由X染色體引起，稱為蠶豆症。蠶豆症的正式醫學名稱是G6PD缺乏症（Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase deficiency）。G6PD是指葡萄糖-6-磷酸鹽脫氫酶，是一種在我們體內幫忙代謝葡萄糖的酵素。患者體內缺乏這種酵素，當患者紅血球細胞接觸

▲及早診斷出蠶豆症兒童，避免接觸引起溶血的物質例如樟腦，以保健康。



某些藥物、蠶豆、樟腦（即「臭丸」），會引致血溶，紅血球內的黃膽素釋放出來，走到腦部，引發腦部受損害。因為吃到蠶豆（fava beans）可能發病溶血，所以俗稱蠶豆症（favism）。「在六十、七十年代兒科醫生拯救不少這類小朋友，部分患者不幸死亡，部分能生存過來的卻可能腦部受損，對日後生活造成很大障礙。」林醫生說。

產前篩檢 患者減少

蠶豆症在香港的發病率甚高，據統計，香港每一百名新生男嬰，有四至五名患者，女嬰則每有一千

名有三至四名患者，比例相對男嬰

低。由於蠶豆症可引致腦部受損，各公私營醫療機構在一九八四年開始，

陸續開始為新生兒

進行G6PD篩檢，

及早發現，可以進行預防措施避免出現溶血的情況。

另外一種常見與染色體有關的疾

遺傳病有數千種

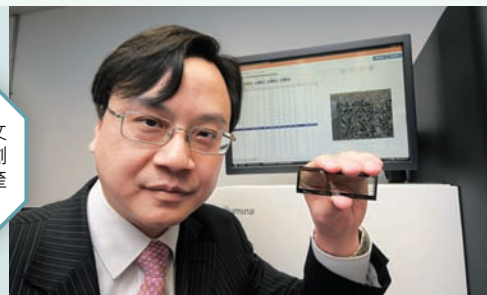
遺傳病有數千種，我們如何找出其他的數千種遺傳病？林德深醫生說，雖然追查遺傳性疾病的工具隨科技發達而增加，但基於成本關係，無法為每一個人進行遺傳性疾病追查，亦無法為全港市民進行大規模的篩查；有些罕見的遺傳病，可能十年二十年才出現一個病症，但對於這些不常見的遺傳病，就無法追查嗎？

林醫生說，當懷疑患者有家族遺傳病，需要追查所患何病才能對症治療，故必須在這家族中抽絲剝繭地追尋，特別是一些在家族中第一次出現的罕見病症，更要追查，得到的結果可以令整個宗族受惠。

除了追查罕見及相對不常見遺傳病，林醫生指一些尋常病症亦應透過遺傳學及早發現，「我們鼓勵所有醫療由家族病史開始，見病人時要查問家族中有沒有高血壓、糖尿病、心臟病、癌症，評估這病人會否是某病症高危，如三代家族史中全部有乳癌，其他成員在未出現病徵前就要評估風險。」

林醫生說，人類所有疾病，都可以說是從遺傳得來，加上後天的誘發因素而發病。

檢查工具愈來愈先進，中文大學研究出無創性唐氏綜合症產前診斷。



病，是唐氏綜合症，患者比正常人多一條染色體。一條染色體內含很多基因，有機會會影響細胞操作，故過去數十年婦產科及兒科都十分關注唐氏綜合症。

林醫生說，過去婦產科和醫學遺傳科致力研究如何及早發現病症。訂立一套全面的產前檢查計劃，包括三十五歲以上的高齡產婦，因其生理狀況包括卵巢及卵子隨年紀改變，令她們懷有唐氏綜合症胎兒機會較高，故這高危組別需要進行羊水、絨毛檢查，前者在第十四至十五孕周進行，後者則可早於第十孕周做，其後發展出更多指標包括化學指標，

從中找出哪些孕婦需要進行此產前診斷。

最近數年發展出以母親的一滴血，來檢驗胎兒DNA在母親的血清中比

例，從而計算出胎兒的患病機會。所以說，科學不斷進步，令遺傳病能及早發現。

「唐氏綜合症個案，在二十年前每七百七十個新生兒有一個患者，全球數字相若。在進行大規模篩檢後，夫婦可以在二十四周前決定中止懷孕，故目前唐氏綜合症患者已經減少。」林醫生說。

追查疾病 計劃未來

「遺傳學最先由重症或罕見症開始研究，現在發現常見病症都與基因有關，就像糖尿病背後牽涉很多基因，以及很多環境因素，不是單一基因那麼簡單。都市常見疾病包括糖尿病、血壓高、心臟病等，是由很多基因及環境因素配合，後者如工作壓力、暴飲暴食，過程中有很多不同基因負責病變的可能性，加上後天誘發因素，最後發病。」

雖然目前上述常見疾病在遺傳學上未有數據，但可以評估某些基因配合某組合的環境因素，對這些病症的發病率影響。但家族有這些



▲ 病人只需要透過抽血，便可以進行基因檢定。

► 現時可以透過電腦進行基因排序，從而找出疾病的基因缺損。



► 帶有乳癌基因BRCA1或BRCA2女性，有很大機會患乳癌。



病史，成員的患病率就高，故應及早改善生活習慣，減低發病率。」林醫生說。

醫學遺傳科專家如何幫助病人追查及面對日後疾病風險？林醫生說，第一是了解家族史，第二是追查病症。「遺傳疾病有幾千種，我們要在臨牀病徵中，收窄範圍來追查，例如兒童智商有



▲ 圖為病理學專家偵查下，找出一名肌肉萎縮症病人家族圖譜。

問題，外貌有些特徵，醫學遺傳科專家憑經驗得出當中有數個疾病可能性，然後透過各種檢查去確認，檢查包括X光、電腦掃描、腦電波或心電圖檢查等，評估出可能性較大的疾病後，請病理部醫生進行基因追查，或追查染色體是否有問題。

「當有了診斷，如患者當時病危中，便無法可治。如求助人士未患病，正計劃有孕育下一代，就可以考慮如何計劃生育。」林醫生說。上述兩個家庭，都在林醫生的協助下追查到真相，確認遺傳病影響了下一代，並商討預防方法。■



有乳癌家族史的女性，應在較年輕時便開始進行X光造影檢查。