



▼大腸癌有很強的遺傳傾向。



人類一出生，身高、體重、性格、致所當很皮膚質素、智慧、學習能力等，而一個人的故便上已經由父母基因決定。而一定子女便父母同時有某些疾病基因，其子女便大機會遺傳到疾病。

所以，當上一代有心臟病、癌病等家族病史，下一代的病變機會亦增加。我們可以及早知道會患甚麼病，盡早做好預防而避過疾病嗎？遺傳病專家為大家解說。

撰文：陳旭英 設計：楊存孝

◀香港的遺傳性乳癌主要
要由BRCA1及BRCA2
基因突變而成。



▼香港乳癌個案有百分之
十至十五屬遺傳性。



遺傳疾病 因追兇

►林德深醫生指出，很多常見疾病都有遺傳因素。



五

十二歲的江先生，在二十多年前確診糖尿病，當時他只是二十九歲。對於一個三十未到的年輕人，突然發現患糖尿病會很錯愕，但江先生沒有感到太大驚訝，因為他的父親和哥哥都有糖尿病。

年紀輕輕患糖尿病並沒有令他警惕自己的生活習慣是否健康。到三十六歲時，一直指無暇檢討生活習慣的江先生被迫停下來，因為他突然倒下，送入院後發現血糖極高，出現酮酸中毒，而且有輕微中風迹象。之後的詳細身體檢查，發現江先生血管鈣化嚴重，心血管亦有收窄。

他的主診醫生

向他說，糖尿病有家族遺傳傾向，既然父親和哥哥都已確診，他的發病機會亦高，如能及早檢討生活及飲食習慣，徹底改變

透過基因排序，可以了解一個人是否有疾病遺傳基因，及判斷患各種疾病的機會率。



參加者先進行大便隱血檢查，結果呈陽性的會轉介照大腸鏡。

大腸癌與家族遺傳關係

衛生署去年九月展開的大腸癌篩查先導計劃，為六十一至七十歲人士由基層醫生安排進行大便隱血檢查，如結果呈陽性則由專科醫生進行由政府資助部分費用的大腸鏡檢查；如檢查時發現有瘰肉會進行切除，如發現有大腸癌則可以及早治療。

分為三階段進行的篩查計劃，目前已完成首兩階段，四萬名參加者中超過五千人發現有大便隱血，經

轉介照大腸鏡後，三千八十八人有癌前期病變大腸腺瘤，二百九十一人確診患大腸癌，達所有參加人士的百分之六點五，比衛生署最初預計高出一倍。

林德深醫生說，有很多家族性大腸癌個案，家族成員都不知道該病症具遺傳性，追查下才發現大家都帶有共同基因，「這疾病是一組基因造成，其中四個基因比較重要。找到基因變異便可以為整個家族及早進行檢查及治療。」

身體檢查響警號

陋習，他或有機會推遲病發年齡，甚至有機會避過患糖尿病。遺傳性疾病，真的可以避免嗎？

養和醫院醫學遺傳科主任林德深醫生說，遺傳性疾病除了罕見的類別外，很多常見的疾病其實也有遺傳的可能。

林德深醫生說，常見的都市疾病包括心臟病、高血壓、糖尿病、腦血管病、癌症等，同一家族數代人都有患者，在各個國家造成沉重的醫療負擔，所以從事公共衛生及基層醫療的醫護人員，非常著緊普羅大眾健康，致力做好公共教育，勸大眾減少吸煙或戒煙、少飲酒、定期量血壓、注重飲食及建立運動習慣，以減低患上上述疾病的機會。

然而，大部分人对健康資訊都是聽完就算，在疾病未發生前



心臟病亦有家族遺傳，很多時一個家族中有多人患病。

都當是耳邊風。

「有甚麼可以令大家改變漠視的態度？通常引發點是家人生病，令家族成員警醒。我們通過了解求診者的家族病史，以及早為其家族成員提出建議，提防患病及減低患病風險。」林德深醫生說。

健康檢查亦可以像一面鏡子般，令人看到自己身體健康狀況，及早看到警號，及早作出適當措施，減低患病機會。林醫生舉例，有些人入學前或入職前需要進行身體檢查，一些簡單的資料如血壓、血糖、血脂等，已經可以讓我們了解自己是否健康，從而作出改善。

一成乳癌遺傳引致

健康普查亦是一個好方法。林醫生說：「定期普查是需要的，尤其是到了某一年紀，患某類疾病的機會大大提升，像衛生署推行的大腸癌篩查先導計劃，

常見基



▼第三期的大腸癌先導計劃已展開，合資格人士可登記申請。

衛生署
Department of Health

大腸癌篩查先導計劃
Colorectal Cancer Screening Pilot Programme

288

born in
1946-1955
年出生

大腸癌篩查先導計劃

PHARMACY MEDICINE
KEEP OUT OF REACH OF CHILDREN
Carbamazepine CR
CARBAMAZEPINE CR 400MG
CONTROLLED RELEASE TABLET
30 Tablets
TAI PHARM

▲如有HLA-B*1502基因就不能服Carbamazepine。

Allopurinol Tablets USP
100 mg

Allopurinol Tablets USP
300 mg

▲Allopurinol是降尿酸藥，如帶有HLA-B*5801基因，服用後會出現過敏反應。

便為高危患者及早發現病變。」

女性的乳腺癌亦有遺傳性，根據香港遺傳性乳癌家族資料庫資料，現時有百分之十至十五乳癌是由遺傳所致，患者傾向較年輕時發病。遺傳性乳癌患者中，最常見是帶有BRCA1及BRCA2基因突變。女士如帶有這兩個基因的其中一個，患乳癌的機會比一般人高六十倍，男士患乳癌機會比一般人高十倍。這兩個基因突變亦會增加患其他生殖器官癌的風險，包括女士患卵巢癌機會比一般人高五十倍，男士患前列腺癌比一般人高四倍半！

基因檢定助選藥物

遺傳基因學亦可以幫助病人選擇最佳治療。

林德深醫生說，不同族群對某些藥物反應不同，有些人需要服較大劑量才見效，相反有些人只服少量便有很大反應。

林醫生提醒漢族人對兩種藥物要特別小心，分別是Allopurinol及Carbamazepine。

他分享一個案：一名五十歲男病人，在服用治療痛風的降尿酸藥物Allopurinol後出現過敏反應，併發史提芬強生綜合症(Steven Johnson Syndrome)，全身出現像燒傷般的紅疹，最後肝衰竭死亡。其後發現這病人帶有HLA-B*5801

基因。

另一種藥物是治療癲癇症的Carbamazepine，亦有用於治療頭痛或偏頭痛。如有HLA-B*1502基因就不能服用，否則會出現極強過敏反應，如史提芬強生綜合症。故醫生在處方上述藥物前都會為病人進行基因檢測。

另一個案，五十歲男病人接受通波手術後，手術當天情況良好，但翌日死亡，最後追查死因發現抗血小板藥物在他的體內沒有發揮功效，致通波後心血管阻塞死亡。

林醫生說，藥物基因檢查目前約包含三百多種藥物，病人如有需要，可在服藥前進行基因檢測。

全外顯子組排列

林德深醫生說，大腸癌和乳腺癌正正是兩種具遺傳性的癌症，故鼓勵家族中有患病成員的市民，應定期檢查以便及早作出預防。

而在這些基因突變個案中，發現有六種華人獨有的始祖突變，即六個基因突變可引致乳癌。在整體BRCA基因突變中，百分之十七點六都由此六個創始者變異構成。

目前遺傳性乳癌家族資料庫已經研究分析二千五百四十九位被臨牀判斷為高危人士，這些較年輕時已確診的乳癌及卵巢癌患者，有百分之九點六，即二百四十四人帶有BRCA基因突變，當中四成半是BRCA1，五成半是BRCA2，這情況與西方社會中大部分屬BRCA1基因突變有別。

林醫生說，醫學界發現愈來愈多基因與疾病的關連，現在已發現了約有十六至十七種癌症與基因遺傳有關，例如腦癌、胰臟癌、肺癌等。

「以往肺癌多是後天的基因突變導致，因應其基

因變異而有標靶藥可治療；但最近發現有一部分肺癌也是由上一代遺傳的，即是先天遺傳；再加上有十數種癌症發現有基因突變，在不同代的家族成員中可以追蹤。」林醫生說。

醫學界就有人提出設立癌症評委小組(Cancer Panel)，列出不同癌症的基因突變，為病人進行篩檢。亦有人提出選用全面性的基因追查，例如利用外顯子組(Exome)識別癌症高危病人。

林醫生解釋：「每個細胞有二萬二千個段落，這些段落就是基因。這基因在細胞DNA中，用一個方法顯化出來才能產生功用(Gene Expression)，同時很多基因隱藏起來並沒有顯現。」

至於顯露出來的，將其資料整合成為一個外顯子組，利用新科技Whole Exome Sequencing(WES)全外顯子組排列，便能提供一個人的疾病資料，評估他患不同疾病的機會率。」

林醫生說，進行一次全外顯

子組排列便能找出二萬二千多個顯露的基因，當中已包括了四成遺傳病，其餘六成沒有顯露出來，而這部分正是佔DNA的大多數，科學上仍未知悉。

基因數據規劃人生

林醫生說，如家族中有較多成員患某種疾病，例如地中海貧血症、蠶豆症，屬單一基因的疾病，可以針對性地進行單一基因測試。但現在我們面對複雜、多樣性的疾病，如心臟病、癌症，腦血管疾病都是由多個基因

病變產生，所以不單是家族有多名成員患同一疾病，一般關注健康人士，都可以透過全外顯子組排列了解自己患病風險。

目前進行全外顯子組排列，費用大約三至四萬元。基因排序由電腦進行，需時數星期，但如



►現時科技先進，只需血液樣本便可以進行複雜的基因排序。



進行恒常運動，是防病的重要措施。

►對於有疾病傾向的人，戒煙尤為重要。

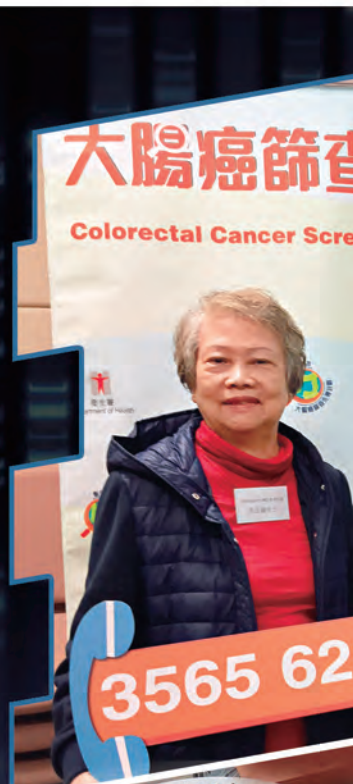
何解讀得出的數據，從而評估檢測人士患各種疾病的機會率，則需要由病理科、遺傳學專科及主診醫生共同研究。

當發現某人帶有容易引發某些疾病的基因，醫生便可以作出建議，提醒病人

如何改善生活，減低患病機會，及進行定期檢查，在病變早期進行治療。

疾病基因攜帶者，在進行人生規劃、婚姻及生育計劃時，亦可以作出相應措施，例如兩名地中海貧血症人士可以透過試管嬰兒療程，在植入胚胎前進行基因測試，篩走帶疾病基因胚胎。

另外亦可做產前診斷，如發現胎兒帶遺傳病可考慮中止懷孕。■



▲無論是否帶有疾病基因，都不應進食精製肉類，以減低患癌風險。

