2024 年 5 月 24 日

養和杏林手記

《你了解什麼是基因檢測嗎？》

| 撰文：馬紹鈞醫生

養和醫院臨床病理科及
分子病理科主任

文章刊於 2024 年 5 月 24 日《信報財經新聞》健康生活版《杏林手記》專欄

近年坊間推出各類型基因測試，例如癌症基因檢測、營養基因組學測試，甚至預測兒童性格和天賦等。

基因測試愈來愈普及，大眾又真的了解它是什麼嗎？

85 歲的陳伯（化名）最近經常面色蒼白、容易疲倦及氣促，看過醫生後，確認患上缺鐵性貧血並聽醫生建議接受了胃腸鏡檢查。結果卻嚇到他和家人，原來陳伯的貧血是由於大腸癌引致。陳伯照正電子掃描後，發現位於右邊大腸的腫瘤沒穿透腸壁，亦沒擴散至淋巴結，便進行右側大腸切除手術。

出現突變現象

在高興手術成功之際，陳伯及家人又為了病理報告而煩惱：腸癌細胞出現「微衛星不穩定性」（MSI），這是因 DNA 複製過程中出錯而導致基因突變的現象。

這基因突變對陳伯有什麼意義？是否會遺傳給家人？要解答這些問題，我們要先認識什麼是基因突變和基因檢測。

先天（或稱生殖系）基因突變出現在父母的卵子或精子，由上一代遺傳至下一代，患者體內每一個細胞都攜帶該基因突變。先天性遺傳病例如地中海貧血、白化症等，便由於先天基因突變引起。至於後天（或稱體細胞系）基因突變發生在身體某些細胞，例如癌細胞內，亦只有這些細胞攜帶基因突變，屬非遺傳性。

要診斷疾病是否由基因突變引致，以及會否具遺傳性，基因檢測是不可或缺的方法，這不但比臨床診斷準確，更可以預測病情嚴重性。特別是某些疾病難以單靠臨床檢查作出準確診斷，便可透過多基因組合或全外顯子定序識別致病的基因突變。基因檢測也應用於產前診斷和胚胎植入前基因診斷，有助預防嚴重的基因異常遺傳至下一代。

應用於癌症

對於癌症病人，基因檢測可為他們找到適合的標靶藥；對醫生而言，基因檢測就像「指南針」，協助引導及判斷治療方案，因應病人情況建議合適藥物，達致個人化治療。從病理學角度看，基因檢測有助病理診斷，包括替癌症分期和監察預後。特別在使用標靶藥後，監測藥效、是否有抗藥性非常重要。部分無法以手術或抽針檢取腫瘤樣本的病人，可透過液態活檢，抽取病人血液、肺積水等體液，檢驗癌細胞的基因變異情況；血癌病人則可透過檢測微量癌細胞（MRD）的水平，監察化療或標靶藥效用，也可及早偵測復發徵兆，協助判斷需否採取進一步治療方案。

像上述陳伯的例子，病理科醫生為他的腸癌細胞進行基因分析，發現其 MSI 屬後天基因變異，這代表他家人沒遺傳腸癌的風險，而且有較佳的預後，即使將來復發，都可以用 PD-1 抑制劑控制病情。

由此可見，基因檢測對病人本身及其家人有莫大幫助。

近年基因檢測技術不斷發展，由單基因及基本分子病理技術，發展至多基因組合，以至全外顯子或全基因檢測，所用的是次世代基因排序及第三代長讀段基因排序技術。

值得鼓舞的是，香港的基因排序技術正追上國際最高標準，例如以往本港的腫瘤綜合基因組學檢測，大多要把樣本送往外國進行；最近養和引入了相關檢測儀器技術和人才，讓樣本可在本地化驗。

這對病人而言絕對是喜訊，除提升化驗結果準確度和較快取得報告，亦有助降低化驗成本。

發展一日千里

基因組醫學是現今大趨勢，香港基因組中心的成立，正正能夠促進基因組醫學的應用，透過分析基因排序和可能致病的基因突變，並建立本地人口的基因組數據庫，讓病人及其家人得到更準確診斷和個人化治療。

然而，現時坊間有部分基因測試並無醫學需要，檢出某些與疾病相關的基因突變卻不一定發病，甚至未必有有效的治療方法，或構成道德倫理爭議。因此，我認為必須加強教育醫護、化驗師、病人以至普羅大眾對基因組醫學的認識，醫療同業亦需對基因檢測結果有正確和全面的詮釋，確保病人及其家人掌握充足資訊面對檢測結果。

總括來說，基因檢測普及化和被廣泛應用，的確利遠多於弊。深信基因組醫學的發展一日千里，只要應用得宜，長遠必能讓更多病人受惠。

撰文：馬紹鈞醫生

養和醫院臨床病理科及分子病理科主任