頭號健康 features@nextmedia.com

基因解碼 魔咒

撰文 葉凱欣　攝影 黃家活　設計 劉子賢

十月懷胎，瓜熟蒂落，手抱初生嬰，哪對父母不開心？可惜，健康不是必然，尤其是受不明所以的染色體缺損、基因變異影響，生下來就要面對「終生不離不棄」的罕見病！

人體有近三萬個基因，如果父母雙方碰巧擁有同一隱性致病基因、某一方家族有病史，又或基因突變，下一代都可能患上罕見病。

罕見病不一定是「無藥可救」，部分若能及早發現，可避免造成患者心智障礙、發展遲緩等嚴重後果。因此，生育前透過檢查揪出病變基因，可減低新生命發生遺憾的可能性，同時，醫學界亦努力為罕見病「解碼」，中大就剛發現一組新的小腦萎縮症致病變異基因。

由演講台行樓梯返回地面，小腦萎縮症病友曹女士花了近三分鐘，並須由醫護人員攙扶。

在中大發表發現新的小腦萎縮症（SCA）變異基因會場中，病友曹氏兄妹艱辛地在醫護人員攙扶下，花了近三分鐘始能沿級而下至原本幾秒就可到達的病人席。曹女士盡量口齒清晰地緩緩道出上天對她們一家的「魔咒」。

初現步履不穩

「我哋六兄弟姊妹，有四個要坐輪椅，另外兩個就無事。」六十五歲的曹女士，爸爸和堂叔亦是小腦萎縮症患者，但當年無人查證，只知爸爸說話口齒不清，行動不便。誰知這個罕見病，遺傳了給他們四個兄弟姊妹。曹女士就在四十三歲開始出現症狀，她最初只是步履不穩，走路搖搖晃晃，其後開始動作反應不靈活，「頭半年睇過好多私家醫生，佢哋話我有事，但唔知係咩病，直至半年後轉介到威爾斯，先驗出我有小腦萎縮症。」

病發十八年後，曹女士已惡化至嚴重共濟失調，中大內科及藥物治療學系腦神經科副顧問醫生陳然欣解釋：「即是身體運動協調功能不良，包括口齒不清、吞嚥困難、手部細緻運動不良及步履不穩等。」或許見家族中有多名小腦萎縮症患者，為防遺傳變異基因予下一代，曹女士這一代，多數單身，就算結了婚，亦無生育。

小腦萎縮症學名為脊髓小腦性共濟失調，是一種導致小腦細胞逐步死亡的慢性遺傳病，現時尚未有根治方法，屬於罕見病的一種。

▼中大發現新型小腦萎縮症變異基因「SCA40」，研究於上月刊登於《醫學遺傳學期刊》。

發現新變異基因

由中大跨學科組成的研究小組，憑曹氏家庭的小腦萎縮症致病基因，發現了一組新的小腦萎縮症致病變異基因，並獲國際醫學界確認為新型小腦萎縮症「SCA40」。

負責此項研究的中大生命科學學院陳浩然教授指出：「此項發現有助針對性的藥物研發，同時亦有助醫學遺傳專家進行遺傳化驗及輔導。」目前，陳浩然教授的研究團隊亦正開發一種針對其他類型小腦萎縮症的新型抑制劑。

陳浩然教授強調，解開遺傳性罕見病的基因密碼，有助病友好好安排生育計劃。「若為顯性遺傳，有一半機會傳給下一代，加上小腦萎縮症屬於晚發性遺傳病，發病年齡多在二十至四十歲開始，好多時患者已經成家立室，有變異基因已經遺傳俾下一代。所以為免病變一再重演，計劃生育前進行遺傳諮詢，以及接受產前基因篩查是非常重要，當然，檢查與否，由病人自己決定。」

你知話知

衞生署醫學遺傳服務中心透過醫學遺傳輔導及遺傳篩選，為市民提供遺傳病診斷、輔導及預防服務。詳情可瀏覽該中心網頁 www.cgs.dh.gov.hk，或致電 2361 9979。

早驗早醫

現時本港並無為罕見病「定性」，台灣罕見疾病基金會就將之定義為：盛行率在萬分之一以下、屬遺傳性及診治困難。

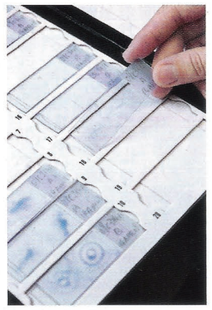
以往被視為絕症的罕見病，隨着醫學進步，患者只要及時接受治療，或能減低病情嚴重性，甚至發病機會。中大醫學院及部分私家醫院有針對遺傳病的檢查方法，為初生嬰揪出罕見病，讓孩子及早接受治療，不過大部分屬自願及自費性質，計劃生育夫婦或初生嬰父母應儘早諮詢醫生。

檢查	罕見病	效用
「新生兒代謝病篩查計劃」	透過初生嬰數滴血液，可檢測出三十多種由於遺傳因子缺陷，導致缺乏某種酵素，妨礙新陳代謝的代謝病。如這些代謝病未能及早治療，可導致嚴重後果，包括學習困難，智力偏低，影響人體器官功能，甚至死亡。	發病前偵查到，可以透過飲食調節和藥物介入，減低病情嚴重性或減低發病機會。
脆性X攜帶者篩查	從血液、唾液或組織中提取DNA，可檢測出脆性X綜合症。此症為常見的遺傳性智力障礙，表現為智力發育遲緩和自閉症或有不同程度健康問題。	攜帶者可能會將該基因遺傳給後代，及產生其他健康問題，建議進行遺傳諮詢。孕婦攜帶者可及早接受產前診斷。
敏兒安T21或Nifty	分析胎兒DNA，並探測母體血漿中21號、18號、13號及其他染色體的DNA分子數量。可驗出唐氏綜合症、18-三體綜合症及13-三體綜合症。	及早發現病情，可讓父母及醫護人員作好準備。
胎兒DNA檢測	透過胎兒絨毛、羊水或臍帶血，胎兒DNA晶片可檢測出過百種染色體異常，或由於基因出現問題而引致的遺傳性疾病，例如小腦症、黏多醣症及威廉氏症候群等。	部分罕見病未必有藥可治，但及早發現病情，可讓父母及醫護人員作好準備。

資料來源：中大婦產科學系胎兒醫學部

▶絨毛是胎盆基本組織，抽絨毛測試屬入侵性檢查，同樣可驗出先天性疾病如唐氏綜合症。

▲研究員透過顯微鏡分析檢測者的染色體。



▶染了色的DNA放在透明晶片上。

壹週Plus http://bit.ly/nextplus_iphone http://bit.ly/nextplus_android