

應否為自己及兒童做遺傳測試

鍾侃言 醫生

遺傳專科 醫生

香港大學李嘉誠醫學院兒童及青少年科學系臨床副教授

臨床遺傳學家

臨床遺傳學家亦即臨床遺傳學醫生，鍾醫生分享他的工作，除了接見病人，他亦要對個案作深入研究，他會為病人拍照，以病人身體特徵，來翻查資料檔案，又安排病人進行遺傳檢查，以取得分析數據。然後，向主診醫生及病人解釋報告內容，有助他們作出適當的醫療決定。

香港遺傳診所只有三個，分別屬於衛生署、香港大學及中文大學，縱然，對臨床遺傳學醫生有很大的需求，但目前人手仍非常缺乏，有待醫學教育投放更多的資源。

遺傳測試

進行遺傳測試或檢查，可提供診斷性或預測性的醫療指示，進行測試者是否帶有遺傳病基因，是計劃生育兒女的重要考慮資料。

國際醫學界對應否為兒童做遺傳測試有嚴謹的倫理守則，清楚定明在醫療及心理社會利益的前提下，才可考慮為兒童作檢查。

鍾醫生指出遺傳測試相關醫學資料仍未成熟，所以，要有適當的監管，才可以進行有關健康的基因測試，而測試者亦應與臨床遺傳學醫生商議，及安排如何進行檢查。

病人和家屬

在分析及決定進行遺傳測試或檢查時，鍾醫生指出病人的宗教信仰，亦應該列作考慮因素，醫護人員應糾正病人及其家屬的錯誤觀念，讓他們基於正確觀念做抉擇，在檢查後，應正面地與病人分析報告內容，讓病人為自己及家人作出適當的安排。

鍾醫生以四個相關課題來回應講題「應否為自己及兒童做遺傳測試」：

- 遺傳性疾病
- 臨床遺傳學家
- 遺傳測試
- 病人和家屬

遺傳性疾病：

鍾醫生解釋遺傳病或基因病，部份病例是父母遺傳所致，但亦有病例是因為個人基因病變。遺傳病可分為單基因疾病，如地中海貧血症，染色體疾病如唐氏綜合症，及多因素疾病如大部份先天性心臟病，就個別疾病來說，遺傳病大多數為罕見的疾病，其定義為在每2000人口中少於一例，因此，遺傳病亦稱為罕見病。

遺傳測試並不只是驗血檢查，鍾醫生認為醫護工作者應正面地解釋有關報告，以免對測試者或其家屬造成負面影響。他列舉有關的遺傳病，如馬凡氏綜合症、長QT症、遺傳性肌肥厚症、罕有骨骼病等，帶出遺傳檢查中如何認症，因為，若能找到病因，將有助提供針對性治療。

鍾醫生總結遺傳性疾病並非罕見，中國的數據紀錄是18個新生兒中，就有1個患有遺傳病，所以，社會大眾應對罕見病患者多加關懷，多加關注。