

# 養和之道



ISSUE

52

2018年6月號

今期專題

醫學遺傳  
您要知

# 養和社康護理服務現已推出

- 全港首個結合私營醫院及門診的社康護理服務
- 護理計劃由社康護士與醫生共同訂出
- 為手術後、慢性疾病、復康期的病者，提供綜合及持續性家居護理和治療
- 服務範疇包括打糖尿針、傷口護理、抽血、慢性疾病護理、家居安全評估等
- 社康護士每次家訪約30分鐘，收費為800元，不包括治療程序費用
- 須經養和醫院(或獲發醫院行醫權)的醫生或養和醫健醫生轉介，服務範圍主要為港島區



如有查詢，請電2835 8634或電郵: [cns@hksh-healthcare.com](mailto:cns@hksh-healthcare.com)



養和社康護理服務  
HKSH Community Nursing Service

A member of HKSH Medical Group



醫學遺傳科發展迅速，隨着基因研究分析逐步拓展至臨床應用，近年醫學界已對不少疾病的成因有更深入的了解，養和繼於2011年引入「新一代基因排序系統」(Next Generation Sequencing)，亦於2016年成為香港首間設有醫學遺傳科的私家醫院，為推動專科發展出一分力。

不論是膚色還是性格，都與基因有莫大關連。醫學遺傳科主要透過遺傳評估、診斷及輔導，解構疾病的遺傳成因，為因家族遺傳而患病/患病風險增加的人士及家屬提供專業意見，未雨綢繆。

遺傳評估及診斷，固然為醫生及求診者提供很多寶貴資料，不但令生育計劃、產前檢查更為周全，及至糖尿病、癌症等風險和機率，都可以略知端倪，從而考慮各項預防、跟進及治療選擇。然而，鑑於現今技術所限，以及並非所有遺傳疾病都需要或能有效跟進，驗或不驗，求診者最好先諮詢醫生意見。醫生亦會提供遺傳輔導，以便求診者清楚了解自己的遺傳狀況，與醫生共同尋求最合適的跟進方式。



如欲在網上瀏覽今期《養和之道》或登記收取下期電子版的電郵通知，歡迎前往 [www.hksh-hospital.com/pnewsletter](http://www.hksh-hospital.com/pnewsletter)。

陳煥堂醫生  
養和醫院副院長



## 今期專題：

# 醫學遺傳您要知

02 醫學遺傳科 與我何干?

04 病源解密 精準跟進

醫學遺傳科與基層醫療

08 兒童腦神經發展障礙  
與基因關係

12 遺傳性乳癌及遺傳診斷

16 曙光初現

脊髓肌肉萎縮症治療初探

17 該驗不該驗?

18 淺談醫學遺傳科服務

## 健康專欄

20 兒童及嬰兒哽喉

22 慎選慎用按摩椅

## 醫生札記

23 語言藝術

## 養和資訊

24 「健步樂行獻愛心」

籌逾36萬助SMA患者購置器材

養和醫院榮獲

星鑽服務大獎2017

25 養和潔手馬拉松2018

實踐手部衛生 宣揚手部衛生

李樹芬講座

# 醫學遺傳科 與我何干？

## 甚麼是醫學遺傳科？

醫學遺傳科是一個關於遺傳基因及遺傳疾病的專科，為有意生育的夫婦、遺傳疾病患者及其家人提供醫學遺傳評估、診斷及輔導。

我們會就某種遺傳疾病，比較常人與求診者的染色體及基因有何差異，並確認相關變異的性質、表徵及遺傳方式，預測個人及其下一代的發病風險及病情。

現時醫學遺傳在診斷方面發展成熟，特別是為有意生育的孕婦作遺傳診斷，推斷及評估胎兒患上遺傳疾病的風險。另一方面，醫學遺傳在治療上的應用仍屬初步階段，有待更多重要研究。

## 何謂遺傳疾病？

一般人以為遺傳疾病只限地中海貧血症、唐氏綜合症及一些罕見疾病，其實尋常如糖尿病、乳癌、鼻咽癌等等，都已證實與基因有關。例如家族中較常患上某種癌症，有可能是基因所致。成員有可能是該基因的攜帶者，以致患病風險高於常人，理應按情況接受遺傳診斷，早作跟進。

簡單而言，遺傳疾病可分為遺傳性疾病 (Inherited Diseases) 及體細胞疾病 (Somatic Cell Disorders)。遺傳性疾病是指父親精子及/ 或母親卵子出現染色體及/ 或基因變異，令子女遺傳有關變異而發病，而體細胞疾病則無關精子及卵子，成因是其他人體細胞出現後天基因變異。

遺傳性疾病的例子有唐氏綜合症 (染色體數目較正常多)、巴達威利綜合症 (Prader-Willi Syndrome) (染色體結構異常)、肢帶型肌肉萎縮症 (Limb-Girdle Muscular Dystrophy) (單基因遺傳病，成為父母任何一方有基因變異並傳給下一代，可以是顯性或隱性遺傳)、地中海貧血症 (單基因遺傳病，父母必須同時攜帶變異基因並傳給下一代方才發病，屬隱性遺傳)、蠶豆症 (G6PD) (性染色體遺傳病，源於父母X染色體基因異常) 及糖尿病 (即單/ 多基因與環境因素互動以致發病或患病風險增加，如飲食習慣)。

體細胞疾病包括乳癌、前列腺癌、骨癌及腦膜瘤等。



**林德深醫生**

養和醫學遺傳科主任  
兒科專科醫生

## 何時需要求診？

醫學遺傳科以預防為重。以癌症為例，如您發覺有不少親人在30或40歲便患上大腸癌，這或與遺傳基因有關，您與您的下一代都可能受影響。建議接受遺傳診斷確診病源，以便採取預防措施，例如更早或更頻密地接受檢查，防患未然。

其他例子包括心血管疾病及糖尿病，遺傳基因加上後天環境，會令發病風險增加。以糖尿病為例，若家族有相關病史，家人病發率會較常人為高，確診後可透過改善飲食習慣，減低風險。又例如父親發現自己有遺傳性疾病「馬凡氏綜合症」（Marfan Syndrome），大動脈容易撕裂，如果擔心兒子同樣有可能患病，可以及早接受遺傳診斷，調整個人運動習慣，少做劇烈運動。

有意生育的夫婦，若然擔心自己是某些遺傳疾病的基因攜帶者，如地中海貧血症等，亦可接受婚前或產前遺傳診斷先行確認，減低下一代患病的機會。

## 如果確診後無法跟進，豈不自尋煩惱？

現時已知單基因遺傳疾病約有六千多種，當中不少是非常罕見亦無法跟進，又或對健康並無大礙，可以置之不理。醫學遺傳科醫生只會就可跟進的遺傳疾病提供診斷服務；資訊太多，反而對求診者造成無謂負擔。

驗甚麼、如何驗，我們都會按每個求診者的情況提供專業意見，無須擔心。

## 我擔心自己及家人可能會有遺傳疾病，但又怕知道事實後難以解決，家人亦未能接受…

正如我剛才所言，我們只會為可跟進的遺傳疾病進行診斷，若然真的懷疑自己及家人是某種遺傳疾病基因的攜帶者，儘管確診自己及家人的風險高於常人，亦可以率先採取有效預防措施，以減低發病率。

患上或較大機會患上遺傳疾病，不代表人生就此完結。我們大可對遺傳診斷抱開放態度：只要能夠及早診斷，再配合適當輔導，就可以清楚該病對自己、家人及下一代有何影響，以及如何預防、改善或舒緩病情，從而調整個人生活習慣及生育計劃。





# 病源解密 精準跟進 醫學遺傳科與基層醫療

醫學遺傳科歷史悠久，由讀醫以至執業，醫生都會經常接觸這個專科。醫學遺傳科是兒科及內科的其中一個分支，為家庭醫生提供很多寶貴資料，加深對各類遺傳疾病的認識，診斷時事半功倍。

我作為家庭醫學專科醫生，不時會直接或間接參與各類遺傳疾病的治理，主要靠臨床觀察及檢查作診斷。以小朋友為例，嬰兒尚未出世時，孕婦一般要接受產前超聲波檢查，觀察胎兒形態或生理發展有何異樣，或透過抽驗羊水、量度頸皮及敏兒安T21檢查，判斷胎兒是否有唐氏綜合症或特納式症 (Turner's Syndrome)，以及檢查地中海貧血症等等。

嬰兒剛出世，便要接受抽血化驗，確定寶寶是否患有蠶豆症 (G6PD) 或先天性甲狀腺功能減退症 (Congenital Hypothyroidism)。隨著年歲漸長，不少求診者擔心自己像父母一樣，有高血壓、糖尿病等非傳染性疾病 (Non-Communicable Diseases)。非傳染性疾病可以是多種成因互動所致，如環境、生活習慣及個人遺傳。另一類經常被問及的是癌症，如腸癌或乳癌，其病發機會及發病年齡，均與遺傳有莫大關係。

近年醫學遺傳科技發展迅速，再加上生活習慣有變，以及流行病學在檢查方面有更新發展，遺傳疾病的診斷，開始由臨床觀察朝解構基因進發，更多如產前遺傳診斷 (Prenatal Genetic Diagnosis) 等先進技術陸續面世，提升遺傳疾病的診斷及認知。相信假以時日，醫學界能夠針對某些致病基因，可以更有效地處理一些棘手的疾病 (如癌症)，屆時遺傳診斷及輔導的需求必大大增加。



趙志輝醫生

養和駐院醫療服務助理主任  
家庭醫學專科醫生

## 精準醫學 (Precision Medicine) / 個人化醫學 (Personalised Medicine)

千萬不要忽略遺傳因素的重要性——普遍如糖尿病，一個人的遺傳基因如何，會影響他如何與外在環境及其他因素互動，繼而影響發病年齡、如何發病及嚴重程度。近年流行的精準醫學 (Precision Medicine) 及個人化醫學 (Personalised Medicine)，正正就是因應不同人士的基因狀況而對症下藥，由以往問症及臨床觀察生理表徵，發展至從分子、基因及染色體角度分析成因，診斷以至治療都是名副其實的度身訂造，務求得到最準確的診斷，提供最有效的治療。

遺傳疾病對個人成長影響深遠，醫學遺傳科對每一個專科而言，都將會是不可或缺的重要一環。

醫學遺傳科的另一個發展重點，將會是藥物基因組學 (Pharmacogenomics)，因應病人的基因處方合適藥物，達致最佳效果及最少副作用。藥物基因組學亦有望從基因出發，對癌症作針對性治療，透過抑制作用，將癌症當成慢性疾病治理。

醫學遺傳牽涉大量研究及龐大資金，發展當然不能一蹴而就；但隨著科技不斷進步，醫學遺傳科將不但可以診斷更多遺傳疾病，甚至透過改動或增刪基因內容，在治療方面更上一層樓。

## 家庭圖譜 (Genogram)

不少病人來驗身或求醫時，都會提及有親人患上或患過癌症，例如母親有腸癌，父親有胰臟癌，甚至連兄弟姐妹都不能倖免。他們怕癌症是家族遺傳，自己會有同一命運。

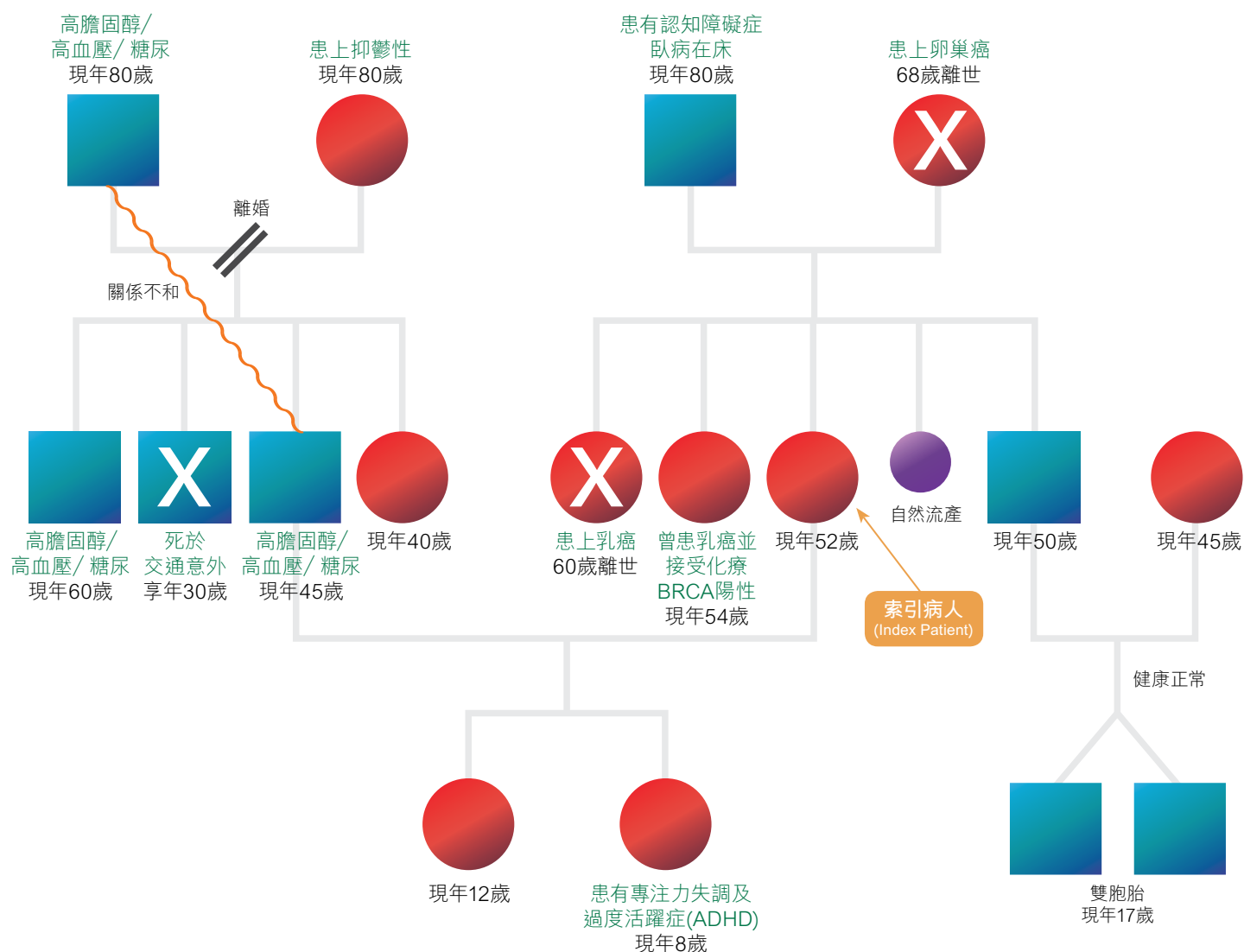
以癌症為例，如大腸癌、卵巢癌或乳癌等，一旦發現常見於家族病史，醫生會按情況建議有關家族成員及早接受檢查，所以病情及遺傳模式比較清晰。亦有求診者偶然發現家裡陸續有人患上各類癌症，但又原因不明，需要靠檢查判斷是否與家族基因有關。

求診者想知道當下情況如何，可以透過驗血、正電子掃描、磁力共振、超聲波造影等常規驗身檢查，但這不代表

一勞永逸。如想進一步估計日後患癌的風險，家庭醫生或會安排轉介至醫學遺傳科的專科醫生作進一步診斷，再按結果商討各類治療利弊，務求選出最合適的方案。

為清楚了解家族的身體狀況，求診者不妨製作一家庭圖譜 (Genogram，見右頁例子) 醫療記錄之用。圖中可列明家族數代人的年齡、是否過世、有否患上癌症或先天性疾病（如有，是何疾病、發病年齡及其性質，如癌症是否與BRCA基因變異有關）等重要資料，當中不少資訊有賴遺傳診斷提供。

## 模擬家庭圖譜



符號：



男



女



離世



自然流產



雙胞胎



離婚



關係不和

以乳癌為例，上述家庭圖譜顯示，索引病人 (Index Patient) 的兩位姊姊均曾患乳癌，其中一人確認BRCA呈陽性。鑑於索引病人尚未發病，家庭醫生一般會建議她定期作乳房造影檢查及自行檢查乳房，並安排轉介接受遺傳診斷。

圖譜與遺傳診斷相輔相成，所得便資料愈清晰準確，醫生愈能掌握當事人及其家族成員的病歷，從以作出更有效的評估，得出更可行的解決方案。

# 兒童腦神經發展障礙 與基因關係



劉健真醫生

養和兒童體智及  
行為發展學科專科醫生

無論是活潑好動，還是文靜內斂，小朋友永遠都是父母的心肝寶貝。如發現小朋友的表現明顯地影響學習或社交適應，這可能與腦神經發展障礙（Neurodevelopmental Disorders）有關，不可單純寄之曰「曳」或「懶」。

常見兒童腦神經發展障礙包括（1）專注力失調及過度活躍症（Attention Deficit and Hyperactivity Disorder，簡稱 ADHD）、（2）自閉症譜系障礙（Autism Spectrum Disorder，簡稱 ASD）、（3）發展遲緩（Developmental Delay，簡稱 DD）、（4）語言或讀寫障礙、（5）視障或聽障，以及（6）大腦性麻痺（Cerebral Palsy），均與基因或遺傳有莫大關係。本文將專述 ADHD、ASD 及 DD 這三大範疇。

## 專注力失調及過度活躍症 (ADHD)

ADHD是常見的腦神經發展障礙，發病率約4至7%。

ADHD成因難以一概而論，惟研究確認ADHD與遺傳基因息息相關。約七成個案關乎遺傳因素，患有ADHD的小童，其父母可能有一些急躁或善忘的徵象。其他因素與環境有關，如食物色素及添加劑、農藥、環境污染及缺乏某些營養(如鐵、鋅等)，導致基因變異。

ADHD患者的智力分佈跟常人一樣，惟專注、情緒，以及大小肌肉控制可出現異常，研究顯示患者腦前額容量較低，腦部傳送信息的介質 (Neurotransmitter) 會有功能障礙，以致出現專注力不足或活躍衝動的症狀。專科醫生現時主要藉臨床觀察，透過評估求診者的執行功能 (Executive Functions，見下圖) 及對學習和人際關係的影響，以作診斷：



Adapted from TE Brown, 2001

### 專注力不足：

- 無法長時間專注需用腦的工作，容易分心
- 疏忽細節，難以聽從指示做事
- 無法細心聆聽別人說話
- 做事有欠條理，拖延工作
- 操作記憶差，善忘
- 腦袋精力不足，容易疲勞

### 過度活躍：

- 時刻亂蹦亂跳 (尤其是幼時)，難以安靜下來
- 坐立不安
- 多言
- 欠耐性、衝動

## 自閉症譜系疾病／障礙 (ASD)

根據美國疾病控制及預防中心數據，2008年美國每88名小童中，便有一人患上ASD，數字與本地相約，情況日趨普遍。

ASD與ADHD一樣，受多種不同因素影響，近四成至八成機會與遺傳有關，例如患者父或母可能會性格固執、內向、有焦慮或強迫性症狀。其他成因包括小童免疫系統有變，患者容易有哮喘、腸道問題或濕疹等情況，以及孕婦產前服用抗抑鬱藥、母胎受感染、妊娠糖尿病、產前出血等。

ASD患者早在一、兩歲時已有明顯症狀，例如：

- 拙於社交溝通及建立人際關係
- 行為刻板及重複，思想固執
- 興趣狹窄，過份迷戀物件或資料性知識
- 部份患者亦會出現ADHD的症狀，如行事衝動、情緒易失控、專注力不足

研究發現，若首胎患有ASD，下一胎出現ASD的機會率可達18至20%；倘若其他家族成員有相同病歷，風險就更高。當然情況不一而足：首胎有自閉症傾向，第二胎有可能只出現ADHD症狀，推斷是ASD及ADHD跟共同的基因有關。

### 參考資料：

1. Attention-deficit hyperactivity disorder (ADHD): an updated review of the essential facts. Tarver J1, Daley D, Sayal K. *Child Care Health Dev.* 2014 Nov;40(6):762-74. doi: 10.1111/cch.12139. Epub 2014 Apr 14.
2. Autism risk factors: genes, environment, and gene-environment interactions Pauline Chaste, MD, PhD; Marion Leboyer, MD, PhD *Dialogues ClinNeurosci.* 2012 Sep; 14(3): 281—292.

## 發展遲緩 (DD)

DD泛指小童於成長期間，在認知、語言、大小肌肉、心理或自理能力的發展明顯落後同齡兒童，發現率約1至3%。DD小部份是明顯的綜合症，如唐氏綜合症、脆性X綜合症 (Fragile X Syndrome)、天使綜合症 (Angelman Syndrome) 等。

如小童少於5歲，並在下列兩方面或以上的發展顯著遲緩，有可能是出現整體發展遲緩 (Global Developmental Delay, 簡稱GDD)，五歲後確診為智力遲緩 (Intellectual Disability)：

- 大小肌肉發展及活動能力
- 語言
- 認知能力
- 社交及人際關係
- 日常生活適應能力

## 遺傳診斷應用

對於成因不明但症狀明顯的GDD及ID，染色體微陣列分析 (Chromosome Microarray Analysis, 簡稱CMA) 是現時第一線臨床診斷測試，能夠偵測小童基因序列有否重複或缺失。

如小朋友有明顯ASD症狀，亦可利用CMA檢查特定基因序列，並與確診ASD患者的基因作比較，如結果有臨床顯著性 (clinical significance)，便會進一步檢查父母基因，確定子女患病是否與遺傳有關，以便計劃日後生育事宜。

就明顯發展遲緩而言，遺傳基因檢測的識別率約為一成。另外亦需作血液及尿液檢測，找尋較隱蔽的先天代謝病 (Inborn Errors of Metabolism)。先天代謝病成因眾多，部份成因可及早治療，防止腦部進一步受損。

ADHD患者可接受藥物治療及技能培訓。只要治療適時恰當，亦能顯著改善ASD，家長無須過於擔心。

3. *Comprehensive evaluation of the child with intellectual disability or global developmental delays.*  
Moeschler JB, Shevell M; Committee on Genetics.  
*Pediatrics*. 2014 Sep;134(3):e903-18. doi: 10.1542/peds.2014-1839.

# 遺傳性乳癌 及遺傳診斷

乳癌是本港女性最常見的癌症，近年數字有上升趨勢，特別是中年群。乳癌成因眾多，當中約一成個案是遺傳基因突變所致。

乳癌患者如有家族病史，醫生會因應不同情況，建議其本人及／或家屬接受遺傳診斷，確定病因是否與基因遺傳有關。一般建議乳癌患者最先接受診斷，一旦確認癌症是基因突變所致，便可按情況使用標靶治療（如適用），以及密切監察未有發病的家屬，及早預防和／或確診。

遺傳診斷有其限制，但只要輔以遺傳輔導，就能為病人及其親人提供最佳方案。不論當事人最終接受檢查與否，醫生都會以其利益為依歸，助其作出明智決定。

## 遺傳性乳癌與基因突變

遺傳性乳癌與BRCA1及BRCA2基因突變有關。研究發現，負責抑制癌症及修補DNA的BRCA1及BRCA2基因一旦出現突變，便無法有效製造蛋白質，增加患上乳癌的風險之餘，發病時間亦較一般人早。

其他基因如TP53、PTEN、PALB2及CDH1出現突變，亦會增加乳癌及其他癌症的風險，惟情況相對罕見，致癌風險亦較BRCA基因突變低。

大部份遺傳性乳癌都屬常染色體顯性遺傳 (Autosomal Dominant Inheritance)：如父或母帶有相關基因突變，下一代便有一半機會遺傳相關突變。情況大多是幾代人中出現多宗病例，患病年齡亦較為年輕。



鄭靄慧醫生

養和外科專科醫生



不同的基因突變，會引發不同種類的癌症，需要進行相應測試，並按癌症種類考慮相關家族病史：

#### 基因突變 相關癌症及疾病

|       |                                     |
|-------|-------------------------------------|
| BRCA1 | 乳癌、卵巢癌、前列腺癌、結腸癌                     |
| BRCA2 | 乳癌、卵巢癌、前列腺癌、結腸癌、咽喉癌、膽管癌、胃癌、黑色素瘤、胰臟癌 |
| TP53  | 乳癌、軟組織肉瘤、腦癌、腎上腺皮質癌、白血病、肺癌           |
| PTEN  | 乳癌、考登綜合症（Cowden Syndrome）           |
| PALB2 | 乳癌、胰臟癌                              |
| CDH1  | 乳癌、胃癌                               |

## 跟進遺傳診斷結果

遺傳診斷並非人人需要。臨床而言，乳癌患者（或因BRCA1及BRCA2基因突變而風險增加，並最終患上卵巢癌人士）應最先接受診斷，以便確認癌症關乎基因突變。如有以下臨床風險，應接受遺傳診斷：

#### 臨床風險

- 患上乳癌
- 早年確診（45歲或之前確診乳癌）
- 患有特定種類的乳癌，如三重陰性乳癌，即雌激素受體（Estrogen Receptor, ER）、孕酮受體（Progesterone Receptor, PR）及HER2受體均呈陰性
- 雙側乳癌
- 乳癌家族病史，特別指患者屬直系及跨代親屬
- 男性乳癌患者

再以卵巢癌為例：如有卵巢癌家族病史並患有卵巢癌，不論發病年齡，亦應接受遺傳診斷。

進行遺傳診斷前，醫生及遺傳輔導員會盡量了解求診者家族各代人的情況，留意有誰曾患乳癌等癌症、確診年齡等資料，判斷家族中最有可能存在哪種基因突變，重點檢查。

遺傳診斷的技術日新月異，現時醫生可利用「新一代基因排序系統」(Next Generation Sequencing)，同時間探索多組基因，更快找出相關基因突變。

以BRCA基因突變為例，遺傳診斷有可能會出現以下結果：

| 診斷結果                                                          | 臨床意義                                                                                                                                                                                              |
|---------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 陽性                                                            | 攜帶BRCA基因突變，宜作進一步檢查，並採取合適預防措施                                                                                                                                                                      |
| 陰性                                                            | 並無攜帶BRCA基因突變，乳癌風險與普通人口相約                                                                                                                                                                          |
| 臨床意義不明<br>(Variant of<br>Uncertain<br>Significance，<br>簡稱VUS) | 結果意義不明，需再作分析及研究，了解求診者家族狀況，方能確認相關基因突變及致病風險如風險無法確定，求診者家庭可參與由香港遺傳性乳癌家族資料庫 ( <a href="http://www.asiabreastregistry.com">www.asiabreastregistry.com</a> ) 進行的研究。憑著本地及國際研究，遺傳診斷技術正不斷發展，參加者日後有機會受惠於最新科研 |

一旦確認攜帶BRCA基因突變，需按攜帶者是乳癌患者還是無乳癌病史，建議跟進方案。

乳癌患者：

- 除乳癌治療外，可接受對側預防性乳房切除手術(Prophylactic Contralateral Mastectomy)
- 在適當時間切除卵巢及輸卵管，可同時減少卵巢癌、輸卵管癌及乳癌風險
- 透過磁力共振、X光及超聲波乳房造影檢查，密切監察乳房狀況
- 現時已有很多數據顯示，可按患者基因突變的狀況作標靶治療

遺傳診斷結果呈陽性的無乳癌病史者：

- 以預防為重，或改以及早確診為目標
- 建議先評估風險，權衡以下各方案的利弊，再作決定
  - 預防性乳房切除手術及/或輸卵管卵巢切除術
  - 透過磁力共振、X光及超聲波乳房造影檢查，密切監察乳房狀況
  - 以荷爾蒙治療防癌

若確認無乳癌病史者攜帶BRCA基因突變，醫生會或為其家人提供以下建議：

- 密切監察：美國國家綜合癌症網絡 (The National Comprehensive Cancer Network，簡稱NCCN，網址：[https://www.nccn.org/professionals/physician\\_gls/default.aspx#site](https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/default.aspx#site)) 建議，自25歲起每年接受一次磁力共振篩查，30歲起每年接受一次X光篩查
- 切除乳房
- 使用他莫昔芬(Tamoxifen) 及雷洛昔芬(Raloxifene)等藥物
- 男性BRCA基因突變攜帶者，建議35歲起接受乳房檢查

遺傳診斷結果呈陰性，或代表乳癌風險與普遍人口無異，惟技術所限，即使家族並無已知基因突變且診斷結果呈陰性，亦不等於基因正常：縱使情況相對罕見，當事人仍可能因其他未知基因突變而風險增加，應按家族病史或癌症病人的發病年齡以作跟進。

另一方面，診斷結果呈陽性，多少會影響當事人的情緒。若發現子女遺傳相關基因突變，就更會感到焦慮、內疚。建議診斷前後接受遺傳輔導，清楚了解診斷結果、突變性質及診斷技術的限制，有助釋除疑慮。

總括而言，醫生會細心研究病人自身及其家族病史，方才安排合適人士接受遺傳診斷。求診者亦可在診斷前後接受遺傳輔導，如診斷結果呈陽性，醫生會與求診者商討監察、預防性手術或藥物等方案，協助乳癌患者及因遺傳基因突變而乳癌風險增加之人士。



蔡德康醫生

養和腦神經科中心主任  
腦神經科專科醫生

# 曙光初現

## 脊髓肌肉萎縮症 治療初探

脊髓肌肉萎縮症 (Spinal Muscular Atrophy, 簡稱SMA) 是一種罕見隱性遺傳病, 香港約每一萬個新生嬰兒中, 便有一人是SMA患者。患者因為基因變異, 無法製造足夠SMN蛋白, 以致損壞運動神經元, 令全身肌肉無力及萎縮, 病情嚴重要依賴儀器呼吸, 甚至死亡。近年有關治療SMA的臨床發展, 已經轉守為攻, 由支援呼吸及改善併發症, 變為針對致病基因, 使患者可以自行製造足夠SMN蛋白, 逐步恢復正常肌肉功能, 重獲新生。基因為本的治療, 將會為SMA及其他遺傳性神經肌肉疾病患者帶來一線曙光。

### 脊髓肌肉萎縮症(SMA)

SMA患者大腦認知功能正常, 惟全身肌肉會迅速退化、無力及萎縮, 頸項變得無力, 連吞嚥、呼吸都得靠儀器輔助。

SMA可按發病年齡及病情分為四大類型, 最嚴重的是一型, 患者出生後6個月內出現病徵; 二型多於6至18個月大發病, 大部份病人要靠輪椅代

步; 三型大都在出生後18個月至青春期確診, 病情相對輕微; 而四型則更遲出現病徵, 一般在35歲以後才出現徵狀。

### 支援改善 存活更佳

憑著嶄新遺傳醫學技術, 現時醫生已可比單靠臨床診斷更早確診SMA, 適時提供支援。

在新治療出現之前, SMA患者只能靠物理治療、胃管及呼吸器延緩肌肉退化及減少併發症, 但隨著支援設備日趨完善, 再加上家屬悉心照顧, 現時即使是最嚴重的一型患者亦可長大成人, 存活期大大增加。

### 針對基因 轉守為攻

即使運動神經元存活基因出現變異, SMA患者仍能靠後備基因製造少量SMN蛋白, 勉強維持。患者後備基因愈少, SMN蛋白的產量愈低, 病發年齡亦更早, 情況更嚴重。

2016年12月, 治療SMA的新藥「SPINRAZA」獲美國食品及藥物管

理局認可, 現已在美國、加拿大、澳洲及歐盟國家註冊使用, 可望引入香港, 並納入極昂貴藥物資助名冊之中。患者首年要通過腰椎穿刺術接受6次注射, 然後每年注射3次, 藉此激活體內後備細胞製造更多SMN蛋白, 令運動神經元可以正常運作, 改善患者肌肉功能。

另一方面, 業界亦正研究利用基因治療, 將正常運動神經元存活基因的複製本導入患者細胞, 讓患者可以自行將之複製取代變異基因, 恢復正常製造SMN蛋白的功能, 或有望徹底根治SMA。

由過往單純支援患者呼吸、避免肌肉攣縮, 發展至今天以基因為本的針對性治療, 以上兩種治療不但為SMA患者帶來希望, 其原理亦可望應用於其他遺傳性肌肉萎縮症及肌肉不良症, 如杜興氏肌肉不良症 (Duchenne Muscular Dystrophy, DMD) 及肢帶型肌肉萎縮症 (Limb Girdle Muscular Dystrophy, LGMD) 等等。相信在不久將來, 各類與遺傳有關的神經肌肉病症都夠藥到病除, 患者可以重獲新生。



梁憲孫醫生

養和內科部主管

血液及血液腫瘤科專科醫生

# 該驗不該驗？

遺傳疾病種類繁多，大致可分為先天及後天兩大類。先天泛指從父母遺傳單一基因缺陷而患上特定疾病，又或患病機會或風險高於常人，例如血友病。後天是指在生時細胞出現基因變異，以致即時發病或患病風險增加，例子有遺傳性乳癌及糖尿病，環境因素亦同樣重要。

及早接受遺傳診斷，可以在發病前評估風險。以乳癌為例，早點知道自己風險如何，可考慮預防方案及定期檢查。

決定檢查與否，殊不容易：一旦驗出有基因缺陷，當事人及其親屬難免有心理壓力。若然根本無法預防或治療，只會徒增煩惱，令自己活在陰霾。以後天疾病為例，發病風險與外在環境因素息息相關，單靠遺傳診斷不能作準，太過相信只會影響心情。其他考慮包括檢查結果或令當事人投保及求職困難，以及左右結婚與生育等重大決定，所以要知不要知，該驗不該驗，實因人而異，宜深思熟慮。

還記得父親十多歲時曾給相士「睇相」，說他40歲時會受傷，70歲時有可能患肺炎或「冷親」。年輕的他一直不將此話放在心裡，直至40多歲時因割膽手術而傷口發炎，便覺相士所言非虛，60多歲以後甚少出門，注意身體，生怕自己

70歲時真的會「冷親」。最終他「逃過一劫」，直至90多歲過世都不曾患過肺炎。

父親是否得著高人指點而早著天機，實在無從稽考。乍聽之下，遺傳診斷倒有點像占卜睇相般，可以預視未來。當然遺傳診斷以科學實證為本，占卜睇相大可一笑置之，不可相提並論，然而一旦確認基因有事，難免影響個人心理及人生規劃。

近年流行所謂「大數據」，假若日後我們成功累積百萬人的基因圖譜，可以分析千種遺傳疾病的發病率及發病時間，又或以後所有人一出生就得接受診斷，一切由父母代為決定，與當事人意願無關，甚至連遺傳診斷都變得如驗孕般簡單方便，成行成市，必然會引起更多有關私隱、知情權的道德爭議；但對當事人而言，最重要的還不過是有病沒病而已。若然未來真的如我所想，事事知無不盡，亦未必是好。

作為醫生，我會向當事人坦誠交待有關遺傳疾病的性質、風險、診斷準確度、治療及預防方法（如有）等資訊。求診者宜先權衡知情及健康孰重孰輕，再決定是否檢查。一般而言，若該病發病率高但可以預防，可考慮接受遺傳診斷；若發病率低且無從預防或治療，則並非必要。建議求診者與醫生商討，先詳細了解個人狀況及需要，如能有效跟進，就無須過份憂慮。

# 淺談 醫學遺傳科服務



我作為醫學遺傳科醫生，平日就像從事偵探工作，凡事抽絲剝繭，從基因角度探索各類疾病的遺傳成因，並會就發病風險、情況、預防或緩和的方法，向求診人士及家屬提供合適輔導。

醫學遺傳科可按服務對象或需要分為三大類，包括兒童、生育及成人。

## 兒童：

新生嬰兒出生後如出現疑似遺傳疾病症狀，可以接受遺傳診斷，判斷發病是否與父母基因變異有關。嬰兒經診斷後既可獲適當轉介及接受支援性治療，而父母亦可清楚知道自己是否變異基因攜帶者，以便考慮日後生育事宜。

如父母是變異基因攜帶者，其新生嬰兒屬高危險群，宜接受檢查，以診斷先天性代謝缺陷。及早發現，可以對症下藥，改善病患嬰兒的營養吸收。

例子（多為罕見病症）：

- 先天性心臟病
- 兔唇裂顎
- 神經管缺陷：先天神經管發育不全，令腦部及脊椎受損
- 蠶豆症（G6PD）：嬰兒一旦進食某些食物或接觸一些化學劑，會令紅血球溶解，引發急性溶血，導致黃疸及貧血
- 甲狀腺功能不足



林德深醫生

養和醫學遺傳科主任  
兒科專科醫生

## 生育：

有意生育的夫婦，如得知親人患有遺傳疾病，或懷疑他們患病與遺傳有關，可以先接受遺傳診斷，確定自己是否攜帶某種遺傳疾病的變異基因，減低下一代患病風險。

以地中海貧血症為例，全港有約一成人口有隱性基因，表面健康正常；但如果夫婦同樣攜帶相關基因，下一代便有四分之一機會患上地中海貧血症。隨著技術發展，我們會建議夫婦接受孕產前擴展性帶因者篩檢 (Expanded Carrier Screening)，及早驗出自己是否某種疾病的隱性基因攜帶者。

如夫婦選擇人工受孕，可透過胚胎植入前遺傳學篩查 (Pre-implantation Genetic Screening) 檢查胚胎染色體數目，以免植入染色體數目異常的胚胎，既可提升

著床及懷孕率，亦可避免產下患有唐氏綜合症等病症的胎兒。如夫婦任何一方或雙方已確認自己有變異基因，可同時進行胚胎植入前基因診斷 (Pre-implantation Genetic Diagnosis)，在植入前驗出帶有特定遺傳病基因或染色體缺陷的胚胎，以防下一代出現相同情況。

胎兒成形後，孕婦可接受無創產前檢測 (Non-invasive Prenatal Testing)，藉抽取母體血漿內的胎兒游離DNA (Cell-Free Fetal DNA)，確認胎兒是否為某種疾病的變異基因攜帶者。

其他檢查包括胎兒超聲波 (檢查腦部、心臟或腸狀等器官)、羊膜穿刺術或絨毛球活檢等產前診斷，觀察胎兒形態及基因狀況，以便及早確診及跟進。

## 成人：

不少遺傳疾病都在成人階段才較為明顯。愈早確認是否有變異基因，愈早有所警惕，自己及摯親自然亦能及早採取預防措施，減低發病風險或延遲發病時間。

例子：

- 糖尿病
- 馬凡氏綜合症 (Marfan Syndrome)：30、40歲時發病，主要影響纖維組織。患者心血管主動脈較常人薄弱，容易「爆血管」及引發各類心血管疾病
- 小腦萎縮症 (Spinocerebellar Atrophy)：腦神經元受損，以致全身肌肉無力
- 眼底病變及瞳孔、晶體及眼壓出現問題
- 皮膚問題，如魚鱗癬
- 腦基因退化導致認知障礙症，如阿茲海默症 (Alzheimer's Disease)
- 骨骼問題，如侏儒症
- 各類癌症，如乳癌、大腸癌、鼻咽癌等

大部份病症亦與外在環境息息相關。醫生會按診斷結果，提供以下治療：

- 改善生活環境及習慣
- 手術、義肢及復康治療
- 補充酵素或作荷爾蒙治療
- 器官/組織移植、幹細胞或基因治療

近年醫學遺傳科發展迅速，醫學界現正研究血液活檢 (Liquid Biopsy)，嘗試從血液中找出腫瘤DNA確認相關基因變異，預計日後可廣泛應用。另一方面，醫學界已利用全外顯子組測序 (Whole-Exome Sequencing)，針對專責製造某種蛋白質的DNA進行測序，藉此分析及確認相關癌症變異基因，較全基因體測序 (Whole-Genome Sequencing) 快捷及便宜。

遺傳診斷及輔導以預防為本，測試技術不斷推陳出新，適用的疾病亦愈趨廣泛。為自己，為家人，按個人情況接受遺傳診斷及輔導，可以及早預防，防患未然。



# 兒童及嬰兒哽喉



**李凱揚醫生**

養和醫健

家庭醫學及基層醫療中心（丹拿山）

急症科專科醫生

一般人吞嚥時，會將咬碎的食物推進食道，氣管上方、舌頭後面有一狀似小門的軟骨叫會厭（Epiglottis），吞嚥時會關閉氣管入口，讓食物沿食道進入胃部。倘若小童及嬰兒不幸誤吞異物或吞嚥太急，外物有機會進入氣管導致哽塞，造成窒息。常見異物有細小玩具組件、衫鈕，食物方面則有葡萄、茼蒿、魚蛋及香口膠等。

年初至今，已有至少兩名兒童因食物哽喉而斃命，可謂防不勝防。小童及嬰兒一旦哽喉，呼吸會頓時變得困難或嘈雜，無法說話，並且不斷咳嗽，狀甚痛苦；雙手會下意識抓緊喉嚨，嘴唇、皮膚及指甲泛藍，嚴重者更會失去意識。患者必須即時接受急救，否則會大腦缺氧，倘若缺氧超過五至十分鐘，有可能令患者腦部受損，甚至死亡。

## 如何協助哽喉兒童 (一歲以上)

一旦發現小童哽喉，必須先保持鎮定。若小童仍能說話或咳嗽，可先鼓勵他咳出異物，如果無效便要召喚救護車，在等候期間為小童施行簡單急救：

1. 施行拍背法：協助小童前傾，再用手掌拍打其背部五次，有助吐出異物。



2. 如小童未有咳出異物，可改施環抱推腹法：站於小童背後，一手握拳，另一手握著該拳頭，雙拳置於小童肚臍之上，快速向上及向內擠壓五次。



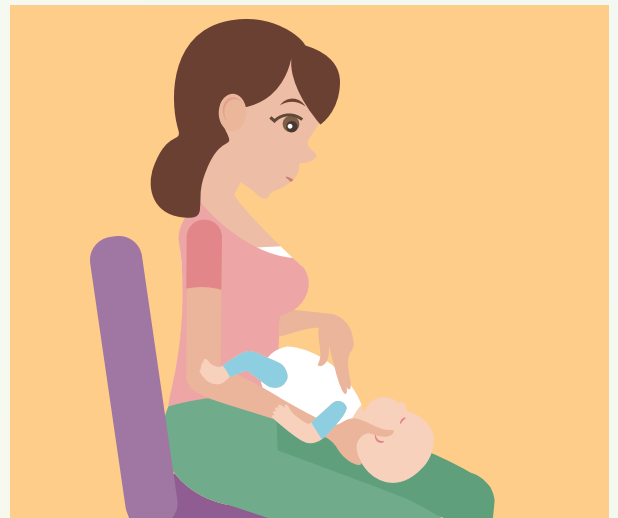
3. 檢查小童口腔，確認異物是否吐出，如未成功則重覆1及2。
4. 如小童已失去知覺及心肺功能停頓，應立即施行心肺復蘇法，安排送院治理。
5. 如小童成功吐出異物並恢復正常呼吸，可協助小童平臥地上，安排入院治療。

## 如何協助哽喉嬰兒 (一歲以下)

1. 您可先用大腿承托前臂，再讓嬰兒伏於您的前臂，使其頭部向下，另一手掌連續拍擊嬰兒背部五次。



2. 如嬰兒未能吐出異物，先將其翻轉，兩隻手指放於嬰兒乳線及胸骨的十字連線下，快速壓其胸部五次。



3. 重覆1及2，直至嬰兒吐出異物。
4. 如嬰兒不省人事及心肺功能停頓，應立即施行心肺復蘇法及召喚救護車，送院治理。

### 家長須知

- 注意家居安全，避免小童誤吞異物
- 小心挑選玩具，以不含太多細微組件為佳，以免小童好奇誤吞
- 提醒孩子進食時不說話、不玩耍、不狼吞虎嚥
- 家長餵食時不宜與孩子談話
- 切碎食物，方便小童吞嚥

資源來源：衛生署基層醫療統籌處 [www.pco.gov.hk](http://www.pco.gov.hk)

# 慎選慎用按摩椅



徐善美

養和物理治療師



香港人生活緊張，不少人都在家添置一張按摩椅，可以隨時鬆弛筋骨，紓緩疲勞。

一般而言，按摩可以減低血壓及心跳、紓緩下肢腫脹，以及促進血液循環和減少軟組織黏連，緩和痛楚。按摩時全身肌肉放鬆，亦有助改善焦慮及抑鬱。

## 使用要點

- 不同部位力度有別
- 按摩後痛楚逾48小時，代表用力過度，肌肉受損，要適當調節。若按摩後感微微酸痛，力度就最為合適
- 每次連續按摩最多20至30分鐘

近年按摩椅款式繁多，要選擇一張合適的按摩椅，首要是配合個人體型。以華人婦女為例，個子較少，體型較為纖瘦，按摩椅的按摩頭不宜太大，最好是能調較高度及闊度。如要經常站立，想有效控制下肢水腫，不妨選一些可以由下而上推按小腿的按摩椅。

按摩椅主要以揉捏、搖擺和指壓方式推按肌肉，你大可親身嘗試，按個人喜好選擇不同制式。制式愈多，愈能滿足不同需要。

任何事情都要適可而止，按摩亦然。按摩首重力度適中，不同部位適合不同力度，如頸部肌肉少，用力過量容易會壓傷頸椎。一般人以為按至肌肉發痛就是有效，其實不然：要注意，一旦按摩後痛楚維持逾48小時，或表示肌肉已經受傷，需要適當調節力度，最好是僅僅酸痛。按摩時間亦不應太長，每次連續20至30分鐘為佳。如使用後感到不適，最好停用一天，待酸痛消散才再使用。

一般家用按摩椅都為健康人士而設，如有以下情況，建議少用為妙：

- 懷孕婦女
- 凝血不良、低血小板或正服用凝血藥/薄血藥，不宜接受強力或深層按摩
- 肌肉鬆弛或皮膚薄弱 (如長者)
- 脊椎病(如坐骨神經病、椎間盤突出)，力度太大會加劇患處壓痛或使肌肉收緊，令脊椎承受更大壓力
- 嚴重骨質疏鬆
- 患有癌症，腫瘤患處不宜接受機械按摩

建議選購前諮詢醫生意見，先認清個人身體狀況。如有任何痛症，切忌單靠使用按摩椅以作紓緩，應該立刻求醫。

# 語言藝術



相信大部分人都有親身或陪伴親友見醫生的經驗。大家都會很用心記著醫生的每一句說話，每一個用詞。以我自己為例，我至今還記得三十年前，要接受一個局部麻醉的小手術時，我的外科醫生曾說的每一句話。

肝膽胰外科的病症，一般都不是小型手術，大部分都屬於中型、大型甚至超大型的手術類別。這些手術對病人和家屬而言，的確是人生的大事件(Life Event)。作為醫者，首要目標是給予病人及其家人最好的治療方案，但是若然醫者們用詞不當，無意識地傳遞了負面信息給病者與其家人，令病人在面對危疾時失去了正面思維，對整個治療過程都不會有利。

就以膽囊手術為例，如果病人以往接受了多次腹部手術，膽囊切除是難以用腹腔鏡的方法來處理，只可以用傳統的剖腹方式。如果將以上的情況對病人解釋為要「開大刀」，未做手術就已經把病人嚇得要死。

又例如病人接受手術後，從全身麻醉醒來之時，都會好想知道手術結果如何。醫者可以選擇告知病人手術「做完」或手術「做好」並補充說明一下。後者當然會令病人可以安心地在復甦房休息，不會胡思亂想，影響康復進度。

現今乙肝帶菌者數目為數不少，這類病人比一般人患上肝癌的機率大至200倍。當中大部分都沒有定期接受肝臟檢查，直至出現肝癌病徵才發現，而這種情形通常都無法用手術方法切除。要告知病人及家人這個壞消息和真相，也是醫者的基本專業要求。肝癌到了這階段，一般可以說成「末期」、「晚期」和「後期」。「末期」和「晚期」都有無法逆轉的意思，至於「後期」則說明了發現癌細胞的時間，的確比較遲但不一定無法挽回。現今標靶治療、免疫治療也有有不少成功案例，可以有效地控制，甚至醫好第四期肝癌。我們的角色是提供一切可行的治療方案，鼓勵病人積極面對並提高求生意志，這才是專業。



陳詩正醫生

養和外科專科醫生

語言藝術非語言「偽」術。我們的出發點，就是用一些中立的字眼去說明實際的病況。令病人和家屬在面對患病這個事實時，盡量令他們覺得舒安，用正面的態度，面對往後的治療和康復過程。

## 「健步樂行獻愛心」 籌逾36萬助SMA患者購置器材



養和醫院副院長暨養和山村義工隊總隊長陳煥堂醫生（左二）及腦神經科中心主任蔡德康醫生（右一）為出席「健步樂行獻愛心」的SMA患者送上特製的打氣咕啞，鼓勵他們積極向前，並藉著活動喚起公眾對SMA的關注和了解。

養和醫院於3月25日舉行第十屆「健步樂行獻愛心」籌款活動，獲超過200位養和員工及親友參與，成功為「脊髓肌肉萎縮症慈善基金」籌得逾港幣36萬元，以支持其「愛心扶貧2018計劃」，資助脊髓肌肉萎縮症患者購置維生儀器及特製輪椅。

脊髓肌肉萎縮症（Spinal Muscular Atrophy，簡稱SMA）是一種可致命的遺傳病，是兩歲以下兒童遺傳病的頭號

殺手。SMA會損壞患者控制隨意肌肉的神經細胞，使肌肉逐漸退化。患者的大腦認知能力雖不受影響，但四肢及頸項無力，吞嚥、呼吸等功能下降，身體逐漸變得虛弱，甚至因呼吸衰竭而死亡。由於SMA病情反覆，加上目前尚未有根治方法，所以患者必須終身用藥及依賴輔助儀器生活，以減緩肌肉退化及減低併發症出現的風險。「健步樂行獻愛心」為有需要的患者設置維生醫療儀器供日常生活之用，以改善他們的生活質素。

## 養和醫院榮獲星鑽服務大獎2017

養和醫院於2018年3月榮獲星島日報頒發「星鑽服務大獎2017」首設的「私營醫院服務」獎項，表揚醫院多年來為香港市民提供優質和多元化醫療服務。該獎是由不同專業學者擔任評審，加上讀者投票選出，養和醫院獲得此殊榮證明大眾對養和服務的肯定。



養和醫院副院長韋霖醫生（左）代表接受「私營醫院服務」星鑽大獎

# 養和潔手馬拉松2018

## 實踐手部衛生 宣揚手部衛生

手部衛生是最有效防止疾病傳播的方法，養和醫院於5月舉行「潔手馬拉松2018」揭幕禮，將透過連串潔手推廣活動，加強醫護人員實踐手部衛生，減低交叉感染風險；此外，亦向公眾推行手衛生教育，提升市民對潔手重要性的意識。



早前養和醫院參與由衛生署衛生防護中心製作名為「為清潔的妙手齊讚好」的短片，與不同公營和私營醫療服務機構一起攜手宣揚手部衛生健康信息。欲觀看短片，可登入以下網頁：[www.hksh-hospital.com/zh-hk/infection-control](http://www.hksh-hospital.com/zh-hk/infection-control)。

## 李樹芬講座

養和醫院於5月5日舉行第七屆李樹芬講座，邀得香港大學李嘉誠醫學院院長梁卓偉教授擔任主講嘉賓，吸引逾300位各界菁英參與。梁教授以「公共衛生醫學的阿甘 (Academic Public Health's Forrest Gump)」為題，以電影《阿甘正傳》的主角阿甘及其朱古力人生道出工作的抱負及追求，當中提及多個醫療議題。梁教授的演說莊諧並重，席上賓客無不樂在其中。





**HKSH**  
Healthcare  
養和醫健

港島西

中環

金鐘

北角

太古



## Medical Centre 專科中心

香港卑路乍街8號  
西寶城2樓229號

家庭醫學及  
基層醫療中心  
長者醫健中心  
**2267 8300**

香港中環干諾道中  
30-32號莊士大廈  
2樓至3樓

家庭醫學及  
基層醫療中心  
**2523 7887**  
  
長者醫健中心  
腦神經科中心  
風濕病科中心  
內分泌及  
糖尿病中心  
綜合腫瘤科  
中心  
**2523 7807**

香港金鐘太古廣場一座  
21樓至23樓

皮膚科中心  
**2855 6650**

整形外科中心  
**2855 6633**

皮膚激光中心  
**2855 6655**

牙科中心  
**2855 6666**

內科消化系統中心  
**2855 6698**

內鏡中心  
**2855 6693**

眼科中心  
**2855 6700**

陳蔭樂  
視力矯正中心  
**2855 6699**

心臟科中心  
**2855 6626**

疼痛治療中心  
**2855 6692**

日間手術中心  
**2835 6696**

香港北角  
丹拿道8號  
雋悅3樓

家庭醫學及  
基層醫療中心  
長者健康中心  
**2219 9012**

香港鰂魚涌  
太古城道39號  
匯豪峰B及C舖

家庭醫學及  
基層醫療中心  
**2563 6655**

