

病因不明延誤治療 基因測序偵病源

醫健事

【大公報訊】記者解雪薇報道：病徵嚴重卻病因未明，恐延誤患者治療時機。有女童視障七年數度求醫仍找不到病因，經基因測序，確診患罕見病；有女孩腎衰竭嚴重到換腎程度，病因仍屬「未解之謎」。「香港基因組中心」行政總裁羅思偉表示，透過「全基因組測序」，可為未能確診病症及與遺傳相關癌症患者找到病因，並提供個人化治療方案，長期可提升大眾整體健康水平。先導計劃已於7月開始，有關測序即將展開，設於基因組中心的實驗室預計明年進行測序工作。

患者病魔纏身平均達四年

10歲的朱納澍患有視障及聽障，出街要備三副眼鏡。她出生前的檢查無任何問題，惟到三四個月時常睇眼，父母帶她遍尋兒科、眼科及視光師診治，「都講唔到乜問題，直至七歲仍未尋到病因。」朱先生十分憂心，三年前帶女兒接受基因測序，確診為Alstrom氏症候群。

「當初未做基因測序前，感到茫無頭緒，好像在海裏漂浮瞎撞。」朱先生形容Alstrom氏症候群是與時間競賽的疾病，有病友錯過關鍵治療期，脊柱側彎壓迫內臟，「測序確診後可



▲今年10歲的朱納澍（左二）長達七年病因未明，後經基因測序確診患上Alstrom氏症候群。受訪者供圖

早點介入，力求避免惡化。」

有助縮短確診時間

香港基因組計劃是本港首個大型基因組測序計劃，由去年五月成立的香港基因組中心推行，旨在為二萬個合資格人士進行「全基因組測序」。該中心首席科學總監鍾侃言表示，根據研究，由未確診到確診，患者平均歷經四年、三次誤診、五名醫生，花費逾七萬元，而透過基因測序，相信可縮短確診時間，助患者及早精準治療。

先導計劃於七月試行，鍾侃言說，目前招

募的九個家庭共22位參加，共同處是均曾輾轉求診不同醫生，「其中一個15歲女孩，換腎都唔知發生乜事，亦無特別相關的家族病史，咁細就腎衰竭。甚至去到換腎階段，好少見。」女孩並出現難以解釋的其他病徵，「希望測序後有機會幫助佢。」

全基因組測序包括三個步驟，病人DNA樣本經測序後，經儀器整合數據，再加上臨床症狀闡釋。至於尋找病因過程所需時間，鍾侃言說因人而異，涉及患者基因變異是否存於文獻紀錄或已有基因數據庫等，「由幾周到幾個月，甚至幾年都有。」

羅思偉稱，現時國際基因數據庫以西方人基因為主，建立本地數據庫，對疾病篩查、臨床應用等大有裨益，也可作為本地醫學發展的「催化劑」，帶動科研工作，長遠有助促進香港醫療發展，滿足醫療保健需要。

羅思偉說，在先導階段，合資格人士（見表）免費參加，須透過三間夥伴中心轉介，包括香港兒童醫院、威爾斯親王醫院和瑪麗醫院，明年會增加其他醫院轉介。「如中途退出計劃，病人的數據庫會在兩周內封存。」羅思偉表示，參與者可於任何時間退出計劃，退出後所接受的常規醫療服務不會受影響。

基因組測序計劃詳情

先導階段：招募2000宗個案*

- 1 患有未能確診病症的病人及其家屬
- 2 患有與遺傳有關的癌症病人及其家屬

主階段：18000宗個案*

- 1 先導階段所涵蓋的病人及其家屬
- 2 其他可受惠於全基因組測序的病人及其家屬

*所有合資格人士需經相關夥伴中心的醫生轉介
資料來源：香港基因組中心

基因變異引致疾病

話你知

人類基因組含有約30億個DNA鹼基對，經基因組測序後會發現約300萬個基因變異，要從中選出不常見、可能致病的基因變異。不同專家透過不同方式，尋找到致病基因，科學家、生物信息學家會根據基因變異頻率、基因本身的功能及基因變異後如何影響等，做出初步評估，一般會篩選出超過100個基因變異，接着需要靠醫生及遺傳輔導員，根據病人臨床病症、遺傳模式配對，選出與病人疾病相關的致病基因變異。

資料來源：香港基因組中心首席科學總監鍾侃言醫生