

警告：切勿侵犯版權


閣下將瀏覽的文章／內容／資料的版權持有者為消費者委員會。除作個人非商業用途外，閣下不得以任何形式傳送、轉載、複製或使用該文章／內容／資料，如有侵犯版權，消費者委員會必定嚴加追究法律責任，索償一切損失及法律費用。

《消費者委員會條例》第二十條第(1)款其中有規定，任何人未經委員會以書面同意，不得發布或安排發布任何廣告，以明示或默示的方式提述委員會、委員會的刊物、委員會或委員會委任他人進行的測試或調查的結果，藉以宣傳或貶損任何貨品、服務或不動產，或推廣任何人的形象。有關該條文的詳情，請參閱該條例。

本會試驗的產品樣本由本會指定的購物員，以一般消費者身份在市面上購買，根據實驗室試驗結果作分析評論及撰寫報告，有需要時加上特別安排試用者的意見和專業人士的評論。對某牌子產品的評論，除特別註明外，乃指經試驗的樣本，而並非指該牌子所有同型號或不同型號的產品，也非泛指該牌子的所有其他產品。

本會的產品比較試驗，並不測試該類產品的每一牌子或同牌子每一型號的產品。

本會的測試計劃由本會的研究及試驗小組委員會決定，歡迎消費者提供意見，但恕不能應外界要求為其產品作特別的測試，或刊登其他非經本會測試的產品資料。



基因測試是否有助診斷罕見疾病？

基因與人體的生長、特徵和健康息息相關，如果基因出現問題，可能會導致各種不同程度的健康問題，而出現的時間可以在人生的不同階段。有部分基因問題可透過父母親婚前檢查預測風險，但亦有一些較罕見的基因問題需在嬰兒出生後才能檢測得到。本會邀請了兒童及青少年科學系教授簡介基因對健康的影響和基因檢測的醫學用途。

基因與染色體

大部分人體細胞內都有一個細胞核 (nucleus)，而細胞核藏有DNA (deoxyribonucleic acid)。DNA的中文名稱是脫氧核糖核酸，由不同的核苷酸 (nucleotide) 排列而成，通常每條DNA含有數百萬個核苷酸，而核苷酸有4種，分別以其含氮鹼基 (nitrogenous base) 的名稱的首個字母而稱為A (adenine)、T (thymine)、G (guanine) 和C (cytosine)。基因 (gene) 就是由這些A、T、G和C核苷酸排列而成的DNA組合，儲藏着細胞生產蛋白質的訊息。香港大學兒童及青少年科學系臨床副教授鍾侃言醫生指人類約有25,000個基因。

DNA構成了人的染色體 (chromosome)，正常情況下，每個細胞核內有23對染色體。DNA除了存在於細胞核外，還存在於粒線體 (mitochondrion) 之中，是細胞內負責能量代謝的工具。

基因突變

人體的生長、修復損傷或繁殖，都需要製造細胞，方法是細胞由一個自我分裂成兩個。細胞在每次分裂的中途都須複製其細胞核的DNA，由於DNA的含氮鹼基數量龐大，隨時會多達數千萬個，在複製過程中有可能出現偏差，例如多了或少了一個核苷酸、轉換成另一個核苷酸甚或有一大段序列缺失等，稱為突變 (mutation)。細胞一般可以自我糾正錯誤而繼續存活，又或因承受不了錯誤而凋亡。如果有未被糾正的錯誤出現在非為蛋白質編碼的DNA片段上，通常都不會對細胞的健康構成影響。

然而，如果突變發生在生殖細胞 (即是將會成為卵子或精子的細胞) 中，而這些卵子或精子最終形成胚胎，新的DNA變體便會傳遞到下一代。如果突變的位置影響到某一個基因，便會導致該基因出現新的版本，即是新的等位基因 (alleles)。例如控制眼睛或頭髮顏色的基因等，同一個基因在不同的人之中可能有輕微差別，這

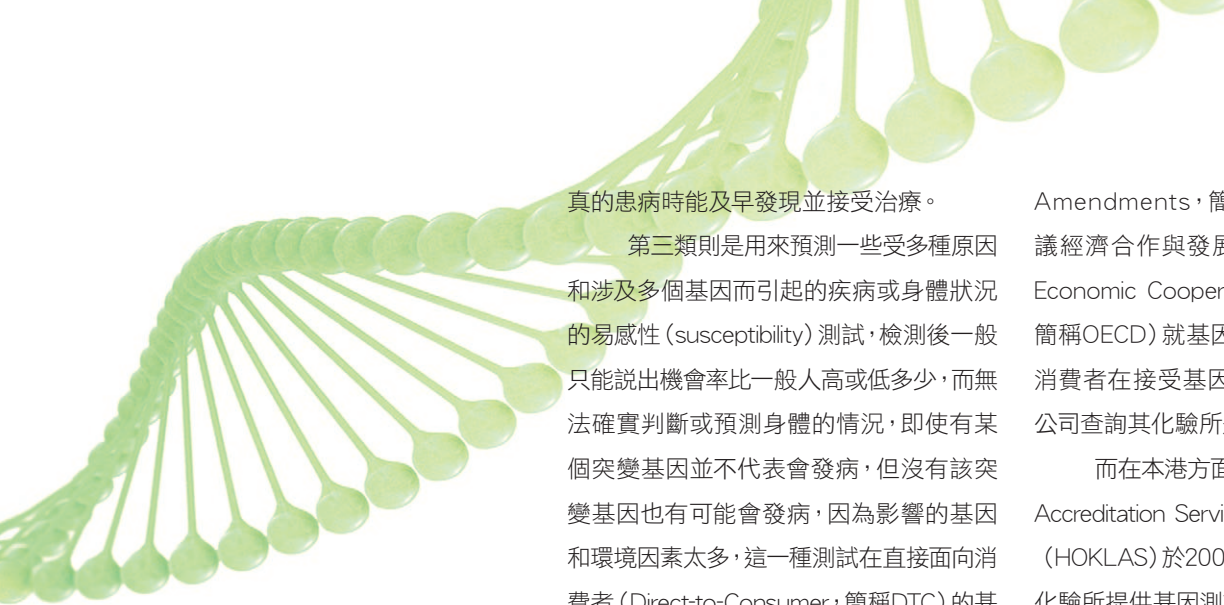
些有輕微差別的基因就是等位基因。

突變了的基因有可能使生產出來的蛋白質與原本的不同，有些仍能發揮原本的功能，有些則可能不符合身體需要。只出現在體細胞 (somatic cell) 而非生殖細胞的突變就沒有遺傳性，亦未必會令身體狀況即時出現改變，但長年累積不同的基因突變，又或有基因突變的細胞不斷複製及增加，則有可能令所屬的器官或組織出現問題。不過鍾醫生表示，只有約1%的基因突變會帶來健康問題。

罕見疾病大多與遺傳基因有關

在本港，較為人熟悉的遺傳病有G6PD缺乏症、地中海貧血、血友病等。而較罕見的遺傳病例子，則有黏多醣症、杜興氏肌肉營養不良症和天使綜合症等。

世界衛生組織的報告書Priority Medicines for Europe and the World "A Public Health Approach to Innovation"的資料顯示，現時估計約有5,000至8,000種罕見疾病，大部分與遺傳基因有關。公眾一般對這類罕見疾病認知較少，亦由於病人的數量少，因此較少有專門為這些病研發的藥物，就算有新研發藥物，亦較難找到足夠的病人測試療效。如能及早在婚前、產前進行檢查或於幼兒階段知悉風險或作出診斷，對預防及盡早治療都有幫助。基因測試有助醫生確診部分罕見疾病。



不同種類的基因測試服務

近年坊間推出了不同的基因測試服務，例如營養基因測試、飲食和運動方案、基因體重管理計劃、個人DNA組合測試和個人基因庫、疾病基因診斷、遺傳性疾病普查、遺傳性癌症健康風險評估、性格基因測試、皮膚基因測試、天賦基因檢測、心血管疾病基因檢測等等，林林總總。收費由\$3,000至\$69,000，差異很大，視乎檢測的項目和基因數量而有分別。究竟不同的基因測試是否有實質作用？

鍾醫生指出，現時基因測試大致分為兩種，一種是診斷性（diagnostic）基因測試，作用是醫生為已出現病徵的病人進行基因測試以便確診；另一種是預測性（predictive）基因測試，以估計接受測試的人士有多大機會患上某種疾病或出現某種身體狀況。

預測性基因測試可細分為三類，第一類是症狀前診斷（presymptomatic diagnosis），大多應用於單基因遺傳病（monogenic disorders），一般是罕見病，例如亨廷頓舞蹈症，家族中有病史的人士接受基因測試，如發現帶有這突變基因，有90%至99%機會將會發病。

第二類是遺傳傾向（predisposition）測試，這類測試也是適合家族中有病史的人士，例如家族中有人曾患上乳癌的人士，可以考慮接受BRCA1或BRCA2乳癌突變基因檢測，如檢出帶有該等基因，代表有較高風險患上該病，就可按醫生的建議較頻密地接受相關疾病的預防檢驗，好讓在

真的患病時能及早發現並接受治療。

第三類則是用來預測一些受多種原因和涉及多個基因而引起的疾病或身體狀況的易感性（susceptibility）測試，檢測後一般只能說出機會率比一般人高或低多少，而無法確實判斷或預測身體的情況，即使有某個突變基因並不代表會發病，但沒有該突變基因也有可能發病，因為影響的基因和環境因素太多，這一種測試在直接面向消費者（Direct-to-Consumer，簡稱DTC）的基因測試服務較常見，例如患上高血壓、糖尿病、肥胖症等的傾向，又或是評估身體在體育運動、音樂演奏方面的能力。

直接面向消費者的基因測試

鍾醫生表示，美國醫學遺傳學與基因組學學院（American College of Medical Genetics and Genomics，簡稱ACMG）和歐洲人類遺傳學會（European Society of Human Genetics，簡稱ESHG）都曾經就DTC基因測試服務發表立場聲明。

ACMG認為，公眾必須明白基因測試是複雜診治過程中的一個部分，其餘步驟還包括遺傳風險評估、診斷和疾病護理等，而測試的結果會對接受測試的人士及其家屬構成重大的醫療影響。由於基因測試及結果詮釋相當複雜及技術性，因此相關的化驗所應有適當的認可。ACMG在聲明中建議參考美國的臨床實驗室改進修正案（Clinical Laboratory Improvement

Amendments，簡稱CLIA），而ESHG則建議經濟合作與發展組織（Organization for Economic Cooperation and Development，簡稱OECD）就基因測試訂立品質管理方案。消費者在接受基因測試前，應向提供服務的公司查詢其化驗所是否有相關的認可。

而在本港方面，香港認可處（Hong Kong Accreditation Service）的香港實驗所認可計劃（HOKLAS）於2008年開始為本地公營和私營化驗所提供基因測試的認可服務。當中包括衛生署醫學遺傳科遺傳學化驗所、公立醫院病理部和其他公營及私營化驗所，它們可向香港認可處申請的認可範圍都是有臨床用途或具診斷性的基因測試。香港認可處是根據國際標準ISO 15189和演繹該標準的補充準則對基因測試化驗所進行嚴格的評審。化驗所由抽取樣本、檢測過程至發出報告，均須要符合ISO 15189對品質管理和技術的要求，當中的要求亦包括保障病人私隱，例如對發放測試報告的方式和在報告上為測試結果作出臨床解釋的人士亦有要求。此外，根據ISO 15189，化驗所必須確定病人在測試前已接受適當的醫護專業人員講解並得到病人同意，方可進行基因測試。除香港認可處的技術要求外，化驗所亦要遵從相關的法例和專業要求，當中包括醫務化驗師守則的要求，而診斷性的基因測試需由醫生轉介。

測試前後都要有專業人士講解

消費者應先聽從對基因及遺傳學有充分認識的醫護專業人員的講解，才決定是否接



DNA 排序儀器和檢測結果的圖片

健康錦囊

受測試，避免在未有清楚瞭解測試的資料和風險下接受測試，又或選擇不適合的測試項目或方法等。測試結果應由具備遺傳學專業資格的人士進行解釋，當中必須考慮接受測試人士的個人及家族病歷，否則有可能會選擇不恰當的治理方法。而以鍾醫生所知，現時本港具備正規遺傳學訓練的人士並不多。

ACMG的聲明要求服務供應商就其採用的測試方法的根據和醫學用途提供科學證據和基礎數據，並以容易理解的方式向消費者講解。鍾醫生指出，參考全基因組關聯分析 (genome wide association study) 的樣本需要，現時有不少基因測試期望達到的效果，其實需要以起碼20萬個人的基因圖譜和身體狀況的資料對比，才能得到較可靠的機會率，但身體狀況可能因族群不同而有分別，因此採用外地獲得的資料並不一定能為本地人提供絕對可靠的DTC基因分析。

未必能確定是否患有某一疾病

根據ACMG和ESHG的建議，提供基因測試的公司應向消費者清楚解釋基因測試就其健康狀況能提供甚麼和不能提供甚麼資料，例如不少DTC測試不能就會否患上某一疾病提供確實的答案，只能評估患病風險

或機會率，另ACMG的聲明亦要求服務供應商告知消費者，測試結果對其家屬的影響。由於DTC基因測試的結果存在各種不確定性，消費者在決定是否接受測試前應詳細考慮。

如何保護個人私隱？

另一個消費者需要考慮的因素是私隱問題。測試樣本和數據的擁有權對消費者十分重要，ACMG建議消費者應要知道誰人有權知悉其測試結果，有甚麼程序去保護結果資料，測試完成後樣本的處理方法，測試結果對個人和家屬的生活、長遠醫療護理和醫療保險的影響，亦必須查問清楚測試結果數據會否被轉售或與第三者共享等。

消費者應考慮實際需要和風險

部分由基因問題所引致的嚴重疾病並不常見，因此，並非每個人都必須接受詳細的基因篩選性檢查。如有家族病史及診斷上的需要，消費者在考慮接受基因測試前，應聽取醫護人員的專業意見，衡量當中的風險。

對於一些受多種原因影響和涉及多個基因的身體狀況，消費者亦應聽取醫護

人員的專業意見，瞭解基因測試能為自己的身體狀況提供多少資訊，是否有實際需要才接受測試。人體的基因只是影響健康的其中一項因素，其他因素例如飲食習慣、運動量和睡眠質素等，都會影響身體健康，消費者應多加留意。對於預測這類疾病，以現時所得的醫學資料來說，基因測試一般都不能作出準確預測，反而傳統的家族病史研究可能會有較可靠的答案。

衛生署意見

一般而言，遺傳檢驗可以檢測到與人類疾病相關的遺傳物質變異，從而提供針對某些疾病的風險評估。市民於接受遺傳檢驗前後，均需要經醫療專業人員提供遺傳諮詢，以瞭解遺傳檢驗所引起的種種利弊。而由於DTC基因測試不涉及任何醫療專業人員所提供的遺傳諮詢，所以對受檢人士會有潛在的不利影響，例如虛假保證、心理困擾或不妥善利用資源等。關於遺傳疾病和遺傳諮詢服務的資訊，可在衛生署轄下醫學遺傳服務網站查閱：http://www.dh.gov.hk/tc_chi/main/main_cgs/main_cgs_sp_ghpp.html。

