

遺傳性腫瘤病：臨床評估及遺傳諮詢

輯錄自「遺傳性腫瘤病：臨床評估及遺傳諮詢」的講座內容
講者：香港大學李嘉誠醫學院兒童及青少年科學系臨床副教授**鍾侃言**醫生

人體由細胞組成，基因密碼指揮細胞各司其職，維持身體正常的運作。當基因出現突變，身體可能無法或錯誤解讀相關指令，導致各種疾病發生，遺傳性癌症就是其中一種由基因變異引起的疾病。

三種癌症相關基因

大部分癌症都是由正常細胞發展而成的。細胞的分裂、繁殖和修補都由基因控制，當細胞受到變異基因影響，便會不受控制地迅速複製，並演變成腫瘤。癌症的形成通常要經過一定的過程，時間愈長，細胞出現基因變異而不正常地生長的機會就愈高，故年齡增長與癌症發病率關係密切。

醫學界發現，致癌基因、腫瘤抑制基因和DNA修復基因都與癌症有關，其中致癌基

因有刺激細胞生長的特性，腫瘤抑制基因則會抑制細胞生長，兩者運作正常可確保細胞以正常速度生長；若致癌基因功能太強或腫瘤抑制基因功能失調，細胞便會迅速分裂。DNA修復基因可修復細胞複製時的錯誤，若此基因失效，基因變異便無法被修復。

十分之一癌症遺傳自父母

所有癌症都與基因變異有關，而腫瘤的形成必須經歷兩次基因突變。90%的癌症屬偶發性，由兩個體細胞的獨立突變引起，相信與後天因素如長期接觸香煙、酒精等致癌物或經常接觸紫外線有關。這類個案通常沒有家族史，發病年齡較遲，且多為單一癌症，變異亦不會遺傳至下一代。

約10%的癌症遺傳自父母，由生殖細胞突變所致。由於患者在出生時全身細胞已帶有一個基因突變，當後天因素導致第二個突變出現時就會形成癌症，故發病年齡會較早，



遺傳諮詢師正提供遺傳輔導

有機會多於一個器官出現癌變，並可能有其他家族成員患癌。遺傳性乳癌和大腸癌都是香港較常見的遺傳性癌症。

遺傳性乳癌發病率達七成

遺傳性乳癌的出現與第17條染色體突變（BRCA1基因）及第13條染色體突變（BRCA2基因）有關，當這兩個腫瘤抑制基因無法正常運作，便會導致細胞不受控制地生長。BRCA1或BRCA2變異屬顯性遺傳，若父或母體內存在基因突變，子女有一半機會遺傳相同的基因突變而發病。帶有BRCA1或BRCA2基因的人，罹患乳癌的風險會由平常的12%激增至70%，他們患卵巢癌、前列腺癌、胰臟癌的風險亦較高。

遺傳性大腸癌有多個相關基因，可引致多種病症，必須進行大腸鏡檢查及病理檢查才能準確判斷是否有遺傳性質。若帶有相關的基因變異，患上大腸癌的風險會由4至5%大增至70至100%，患子宮內壁瘤、卵巢癌、肝癌、泌尿系統癌、小腸癌、腦癌的風險亦會增加。現時香港大學設有遺傳性腸胃癌基因診斷化驗室，為有需要的病人進行基因診斷。

基因變異還有機會導致兒童患癌，目前已知的基因超過500個。研究發現，大約5至12%的兒童癌症個案中就有一個屬遺傳性，患者須終生密切監察癌症的發生，其兄弟姐妹和下一代亦有患癌的風險。

基因檢測篩選高危族

進行基因測試及了解家族病史有助找出遺傳性癌症的高危人士，並透過定期檢查及在有需要時採取預防治療或手術，將其患癌風險盡量減低。若懷疑自己或家人患上遺傳性癌症，可接受遺傳諮詢，獲取專業遺傳學知識。即使不幸病發，醫生亦可根據基因檢測結果，為病人制定適合的治療方案。目前部分遺傳性癌症有針對性的標靶治療，對症下藥能有效提高患者的存活率。

常見問題

問1 基因突變的成因是甚麼？

答1 不同腫瘤對環境因素的反應有別，某些腫瘤受外在環境因素影響較大，例如肝炎病毒可增加肝癌的風險，而飲酒過量亦是風險因素之一，醫學界現正研究其他基因變異的成因。

問2 哪些人體細胞可用作進行基因測試？

答2 從血液、腮腺黏膜組織或唾液均可提取細胞進行基因檢測，但以血液檢驗最為普遍，因為從唾液或腮腺黏膜未必能提取足夠數量的細胞或基因作檢測，而且癌症病人接受化療或放療後，可能有口腔潰瘍的情況，從腮腺收集細胞或會造成不適。

問3 如何分辨基因突變屬偶發性還是遺傳性？

答3 如果在腫瘤樣本和其他組織樣本（如血液）均發現相同的基因突變，就有理由相信變異屬遺傳性。

