



肌萎縮症。
為何這麼年幼的孩子會有力
量不足的情況呢？追查病情時，
馬醫生得知煌煌媽媽的其中一位
哥哥，即煌煌的舅父，在大約九
歲時便喪失活動能力，需要坐輪
椅，而這位舅父所患的，正是肌
肉萎縮症。

「這位小朋友徵狀輕微，我
在診症室觀察時，發現他小腿比
一般孩子粗，而他從椅子上站起
時，雙手肘要撐住膝頭才夠力站
起來；父母亦即時在診室內把一
個小球掉在地上，然後叫兒子去
拾，看他行動起來確是有一點費
力，但整體來說徵狀不算嚴重。」
馬醫生向記者說。

得知兒子患上這個不治之

症，作為父親的怎會不驚愕及傷
心，但他不認命，希望內地醫生
檢測出錯，故又再向朋友求教，
最後來港到養和醫院求醫，最初
由兒科專家曹延洲醫生診治，經
詳細了解病情及作臨牀檢查後，
亦懷疑患上與肌肉有關的病症，
於是轉介他見病理部由臨牀病理
及分子病理部主任馬紹鈞醫生追
查。

▼ 肌肉萎縮症患者也能活出精采，圖為其中一名患者李偉霸（四十二歲）畫出彩虹，多次獲獎。

▼ 另一名肌肉萎縮症患者東東，在可站立電動輪椅輔助下，可以外出活動及工作。



▲ 李偉霸的作品。



人類的基因都包括父母最好及最壞的部分，遺傳性疾病由此而來。

另外馬醫生亦得知煌煌母親
在一次跌倒受傷後，驗血時亦發
現肌肉酵素偏高，當時醫生不以
為然，以為是肌肉受傷之故，但
馬醫生卻從中得到蛛絲馬迹。

「由於這位男童有這樣的背
景，他患上由上一代遺傳至下一
代、影響肌肉活動的疾病機會率
很高，然而到底是哪一種病症，
就需要追查基因才能確定。」馬
醫生說。

人類的基因複雜而精深，已
知的便有多達三十億個鹼基對組
成的核苷酸序列，若當中的基因
出錯便有機會出現遺傳疾病或發
生病變，例如癌症。進行基
因檢定，就可以從中追查癌
病、遺傳病，而由病毒或細
菌引發的傳染病亦有特定基
因，可以通過基因檢測追查

徵狀輕微較易跌倒

得知兒子患上這個不治之

症，作為父親的怎會不驚愕及傷
心，但他不認命，希望內地醫生
檢測出錯，故又再向朋友求教，
最後來港到養和醫院求醫，最初
由兒科專家曹延洲醫生診治，經
詳細了解病情及作臨牀檢查後，
亦懷疑患上與肌肉有關的病症，
於是轉介他見病理部由臨牀病理
及分子病理部主任馬紹鈞醫生追
查。

得知兒子患上這個不治之



▼ 血液學科專科馬紹鈞醫生身邊是新一代基因排序儀，能更有效及快捷地追查基因。



兒女是上天賜給父母的最佳禮物，父母會將最好的遺傳給下一代，但同時，最差的也有機會遺傳給下一代。這就是人類的基因。要在複雜的人類基因組中追查患病基因檢測儀器，能夠將追兇時間大大縮短。

以下一名兒童病人，就是因為上一代的基因缺陷而遺傳得病，須通過基因檢測才能確定病情。

撰文：陳旭英 攝影：張文智 設計：林彥博

基因檢測

追查遺傳病

之後，煌煌帶兒子到上海華山醫院見神經內科專科醫生，並進行詳細檢查，包括血液化驗，結果發現肌酸激酶偏高；同時接受了基因檢查，但由於簡單的基因檢定，煌煌說沒有細化到染色體檢定，但最後檢測出來的報告顯示，煌煌患上肌肉萎縮症。

之後，煌煌在電郵中向記者解釋情況。

「我們大約在一年前就發現孩子爬樓梯的時候不是很有力氣，還有就是經常會跌倒。在他比較容易跌倒，行動時比較吃力，父母很早就看出這些不妥。

次生病之後，我們帶他去醫院說明常跌倒的情況，並做了檢查，當時醫生已懷疑是由肌肉萎縮問題引起，但只是初步判斷，未能確定，建議我們到較大型醫院做專業判斷。」煌煌父母在電郵中向記者解釋情況。

在內地城市生活的煌煌是一個活潑可愛的小男孩，今年四歲。他和一般同齡小孩一樣愛玩愛撒嬌，然而不一樣的是，他比較容易跌倒，行動時比較吃力，父母很早就看出這些不妥。

新一代基因檢查儀

近年由於基因檢測技術進一步，在追查病症時更有效率，亦較多應用在追查遺傳性疾病。馬紹鈞醫生說，「過去遺傳性疾病檢定相當費時，一般癌病可能需時數個月以上，但幸好新一代基因檢定儀器面世後，基因檢測過程大大縮短，令一些較罕見的病症，都可以通過基因檢定來確認病症。」

馬醫生解釋，第一代基因檢測儀只能同時處理一段DNA，而每段DNA只檢測一次；新一代基因檢測儀運算能力及能處理的數量大大增加，可在同一時間內處理超過百萬截DNA，而每一截DNA可以檢測三十至一百次，確保沒有任何走眼情況。

像煌煌的情況，馬醫生懷疑他患上一種DMD基因出錯的遺傳疾病，「當時我懷疑他可能患上杜氏肌肉萎縮症或貝克氏

症，为了避免遺傳疾病傳至下一代，可透過人工授孕並作胚胎植入前基因檢測，只選取沒有遺傳病基因的胚胎移植。

▼ 馬紹鈞醫生今年六月出席歐洲血液學年會時，向與會者講解如何透過基因排序為灰色血小板症候群斷症。



杜興氏肌肉營養不良症

杜興氏肌肉營養不良症(Duchenne Muscular Dystrophy)又稱為杜顯氏肌肉萎縮症，或杜氏肌肉萎縮症，簡稱D.M.D.，「這是一種與性別有關的遺傳病，原因是患者肌肉細胞無法正常產生一種稱為Dystrophin的蛋白質，引致細胞肌肉組織纖維無力而易脆弱。這類患者的肌肉細胞會加快衰亡，暫時未有治療之法。隨着病情發展，患者活動能力受阻，需要坐輪椅，連呼吸肌肉都會無力，最後會因呼吸衰竭而死亡，一般患者壽命只有大約十幾至二十歲。」



馬紹鈞醫生指出DMD是人類其中一個最大的基因，共有七十九個外顯子，故檢測需時。

兒子不幸患上杜氏肌肉萎縮症，父親Pau亦曾諮詢馬醫生意見，看看若想再有孩子，該如何防止遺傳病，不過他坦言現在打算多要一個孩子了。「我們只想盡最大的努力，讓現在的孩子過好就可以了！現在小孩子還算健康，生活各方面都非常好。今後的打算，我只想給他良好的教育，用比較積極向上的人生觀去面對今後的生活，不要因為有這樣的病而悶悶不樂。」

馬紹鈞醫生指出，在顯微鏡中發現病人的血小板有異，不像正常有數十個「顆粒」，只呈現一片灰色。懷疑她患上一種「灰色小板症候群」(Gray platelet syndrome, GPS)，並安排病人抽血進行基因檢定，最終確認何女士的NBXAL2基因出現問題。

得知自己所患何病後，一向被以為患上血小板減少性紫癜的何女士，毋須服用類固醇或丙種球蛋白以抑壓免疫系統，免卻不

肌肉萎縮症。兩者出錯的基

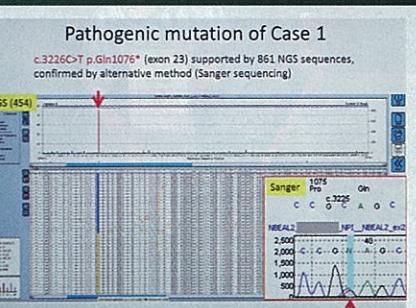
因都是DMD，而且這基因與性別有關，大多傳男不傳女，煌煌家族成員的病史，正與此病症相符。」

確認患病難接受

由於這個基因屬人類最大基因之一，共有七十九個外顯子(exon)，進行基因檢測時需要逐個外顯子掃描，每段基因都檢查三至一百次，就算是處理能力更高的新一代基因檢測儀，最後都花了接近一個月才完成檢定。

「幸好這位兒童的基因出錯位置位於第二十七個外顯子，基因從這裏斷裂，即往後的第二十八至第七十九個外顯子轉錄的蛋白質已消失不存在，否則的

▼ 煌煌患上杜氏肌肉萎縮症，就是這截基因出錯。



馬紹鈞醫生說，自從一二年養和引入新一代基因檢測儀後，除了遺傳性疾病，很多過新儀器更有效率地進行基因檢測，從而幫助斷症。像澳門居民何女士所患的一種罕見病症，亦透過基因檢查來確定。

何女士大約十多年前發現血小板過低，一直以來被診斷為血小板減少性紫癜(Idiopathic thrombocytopenic purpura, ITP)，容易被遺忘或忽略。她透過基因檢查來確定。

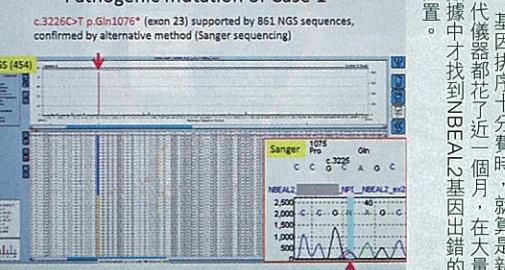
馬紹鈞醫生說，透過基因檢查可以及早得知患有遺傳性疾病，及早作出適當措施外，亦可以預防下一代帶有遺傳性疾病基因。如果父母帶有遺傳性疾病基因，可以進行試管嬰兒程序，胚胎在植入前抽取一個細胞進行遺傳病基因檢測，確保沒有帶病基因才植入母體，這樣便可以避免疾病傳至下一代。」

話我們需要花更多時間才能完成基因檢定。」馬醫生說。

查奇難雜症孤兒症

在精密儀器協助追查下，馬醫生確定煌煌患上杜興氏肌肉營養不良症，這是一種無法治療的病症，患者會早衰亡，父親Pau知道後難以接受；煌煌爺爺曾建議帶孫兒到美國求醫，希望找到救治之法，但Pau認為沒有這個必要了，反而照顧好兒子目前的生活更是重要。

馬紹鈞醫生說，自從一二年養和引入新一代基因檢測儀後，除了遺傳性疾病，很多過新儀器更有效率地進行基因檢測，從而幫助斷症。像澳門居民何女士所患的一種罕見病症，亦透過基因檢查來確定。



基因排序十分費時，就算是新一代儀器都花了近一個月，在大量數據中才找到NBXAL2基因出錯的位置。