

遺傳性結直腸癌

家庭指引

遺傳性腸胃癌資料庫

秘書處：香港薄扶林道
瑪麗醫院外科部

網址：<http://www.generations.hk.com>

內容大綱

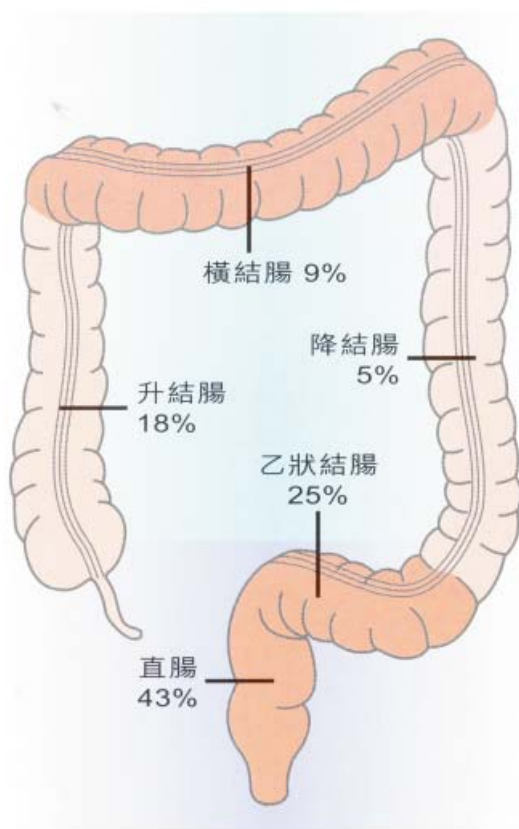
| | | |
|-----------|---------------------------------|----|
| 1 | 結直腸癌 | |
| | - 甚麼是結直腸(大腸)癌? | 2 |
| | - 結直腸癌在香港的流行病學 | 3 |
| | - 結直腸癌的成因 | 4 |
| | - 結直腸癌的病狀 | 5 |
| 2 | 結直腸癌的普查 | 6 |
| 3 | 遺傳性結直腸癌 | 7 |
| 4 | 家族性結直腸瘻肉綜合症(簡稱FAP) | |
| | - 誰有患FAP的風險? | 8 |
| | - 我怎樣得悉是否患有FAP? | 9 |
| | - 與FAP有關有那些其他的增生? | 11 |
| | - 怎樣治療FAP? | 12 |
| 5 | 遺傳性(非瘻肉)結直腸癌綜合症(簡稱HNPCC) | |
| | - 誰有風險? | 14 |
| | - 怎樣診斷患有HNPCC? | 15 |
| | - HNPCC的基因診斷 | 16 |
| | - 怎樣治療HNPCC的結直腸癌? | 16 |
| 6 | 遺傳性結直腸癌的普查 | |
| | - 甚麼是遺傳性結直腸癌的普查方法? | 18 |
| | - 向何處求助? | 20 |
| 7 | 遺傳性腸胃癌資料庫 | |
| | - 使命及服務對象 | 21 |
| | - 轉介及參予準則 | 21 |
| | - 團隊成員 | 22 |
| | - 工作範疇 | 23 |
| 8 | 如何與資料庫聯絡? | 26 |
| 9 | 參考文獻 | 27 |
| 10 | 詞彙 | 28 |

結直腸癌

甚麼是結直腸 (大腸) 癌？

大腸約長1.5米，主要包括兩部份：結腸和直腸。食物的養份在小腸被吸收後，餘下液體渣滓中的水份便會被結腸吸收，形成固體的渣滓（即糞便）。這些糞便會在直腸處暫時儲存，直至排便。

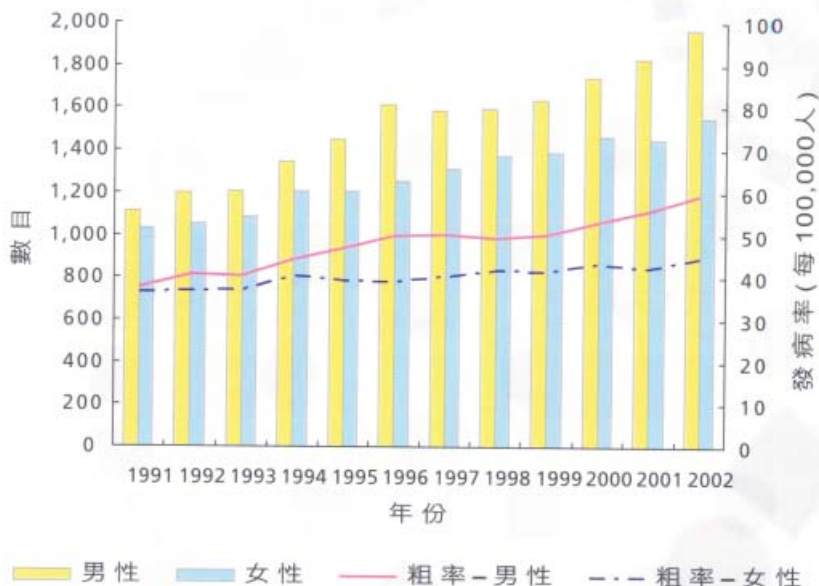
生長在結腸或直腸的癌被稱為「結直腸癌」，簡稱「大腸癌」。



圖一

結直腸癌在香港的流行病學

圖二：結直腸癌新症發病數字

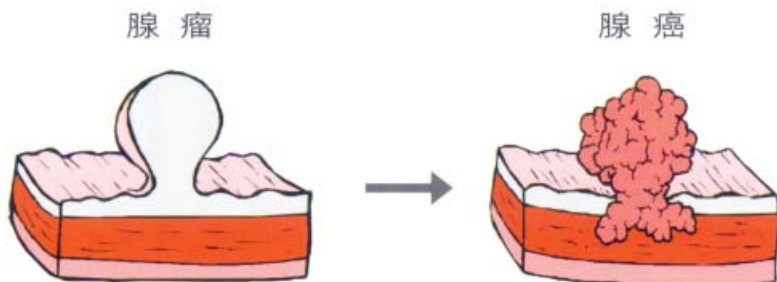


近年來，香港患結直腸癌的人數急劇上升，結直腸癌已成為全港第二種最常見的癌症。二零零二年便有超過3,500名新的癌症患者。根據香港癌症資料統計中心的資料（見圖二），新症的數目在過往十年均續年遞增。結直腸癌更已成為本港癌症的第二號殺手。二零零二年有超過1,500名港人死於此症。換句話說，即使能得到適當治療，半數的結直腸癌患者也因此病死亡。

數年前我們曾報導過，本港結直腸癌新症數目的增長，主要是由於50歲以上患者案例的增加所致，而這增加主要與環境因素有關。但在同一研究中，我們也察覺到，香港年輕人患結直腸癌的病發率偏高，比起其他地區，如蘇格蘭，本港的病發率更高出4倍之多。這現象顯示本港年輕人患結直腸癌的原因與遺傳有關。

結直腸癌的成因

九成以上的結直腸癌的前身是一種蘑菇狀的物體，稱為「腺瘤」，是瘻肉的一種。這癌前病害（即腺瘤）會在十至十五年間演變成腸癌。



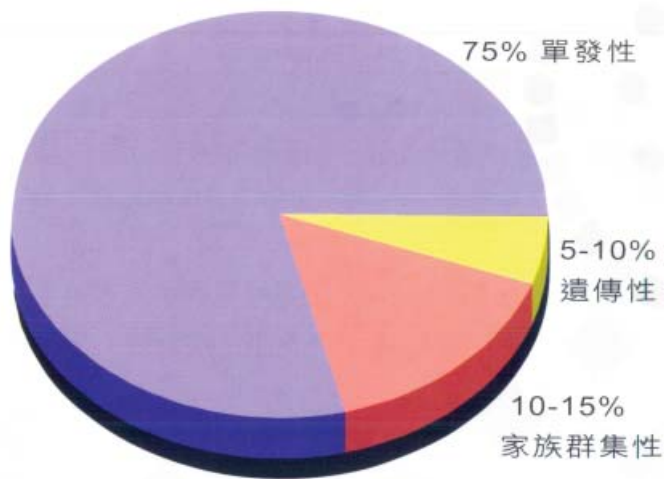
圖三

與其他癌症相若，大部份結直腸癌之確實成因不明。結直腸癌的主要危機因素為 (1) 年老；(2) 結直腸癌家族史；(3) 環境因素，如飲食習慣及活動量。

百份之七十五的結直腸癌患者沒有相關的家族史，且患者年紀通常都頗大（約 65 至 75 歲）。這類稱為「單發性」的結直腸癌，一般由環境因素所致，包括經常進食高脂肪、低纖維的食物及低活動量。

其餘百份之廿五的結直腸癌患者，大多有相關的家族史。有部份的家庭（約百份之五至十的結直腸癌），更是與遺傳有關。這一類在家族中發生的結直腸癌，被稱為「遺傳性結直腸癌」。遺傳性結直腸癌患者的子女有一半的機會（即 50%）會患上結直腸癌，且病發年齡通常為 30 至 45 歲。





圖四

結直腸癌的種類

結直腸癌的病狀

結直腸癌可引致一系列的病狀，包括糞便帶血或黏膜、持續排便習慣改變（便秘或腹瀉）、腹部疼痛、不明原因的體重下降及食慾不振等。不過，很多病狀都與其他大腸病症（如痔瘡）相若，欠缺特殊性。



圖五

當結直腸癌因病狀被診斷時，半數患者的病症已屬後期（即癌瘤淋巴或其他器官擴散）。就算得到最恰當的治療，半數的患者都會因結直腸



癌而死亡。至於腸癌屬後期者，其治療率則更低。



結直腸癌的普查

如以上所述，大部份結直腸癌皆由腺性瘻肉演變而成。大部份這些癌前病害都沒有病狀。但如果這些蘑菇狀的腫瘤能被及早發現和割除，便能阻止癌瘤的演變，從而預防結直腸癌的產生。

再者，大部份早期的結直腸癌皆沒有病狀。在無病狀期中診斷出來的早期腸癌，如能及早以外科手術切除，患者的治療機會便能大大提高。

在無病狀期查探出腺性瘻肉或腸癌的步驟稱為「普查」。很多研究都發現，普查是一項有效的方法預防結直腸癌，並能改善患者的生存機會。

結直腸癌普查的對象可分為兩類：

- (1) 普羅大眾的普查—也稱為「人口普查」。西方的研究發現，人口普查能有效地減低結直腸癌的死亡率。可惜，直至目前為止，結直腸癌人口普查的計劃對香港來說似乎太過昂貴。
- (2) 高危人士的普查—鑑定一批患結直腸癌的高危人士，然後針對性地為他們提供普查服務，這是預防結直腸癌最具成本效益的策略。





遺傳性結直腸癌

如以上所述，大概 5-10% 的結直腸癌與遺傳有關，可被稱為「遺傳性結直腸癌」。兩種主要的遺傳性結直腸癌包括「家族性結直腸瘻肉綜合症」（簡稱 FAP）和「遺傳性（非瘻肉）結直腸癌綜合症」（簡稱 HNPCC）。這兩種症患者的下一代，都有一半（即 50%）的機會遺傳了患病的基因，而男女患病機會相等。

以下，我們將詳細介紹這兩種遺傳病症。



家族性結直腸瘻肉綜合症（簡稱 FAP）

家族性結直腸瘻肉綜合症（簡稱 FAP）是腸胃道的遺傳性癌前病症。「瘻肉症」這個名詞是指大腸上長滿多過一百粒的菇狀瘻肉。

FAP 的腺瘤大多於青春期開始在結直腸出現，不會在出生時就生長。瘻肉的生長初期很多時是沒有徵狀的，在形成後十年或更長的時間可能也未被診斷出來。若不加以治理或發現，患者若 40 歲時其中一個或多個腺瘤可能變為惡性（即大腸癌）。請注意，這些只是參考的數字，而非特定的年歲範圍，因為有些人會在較為年長時才病發。無論如何，及早診斷、治療及跟進，皆為控制癌症的良方。

根據流行病學的研究，全球患 FAP 的人口比率為 1:10,000 至 1:20,000。由此推算在香港受影響的家庭為 300 至 600 個。

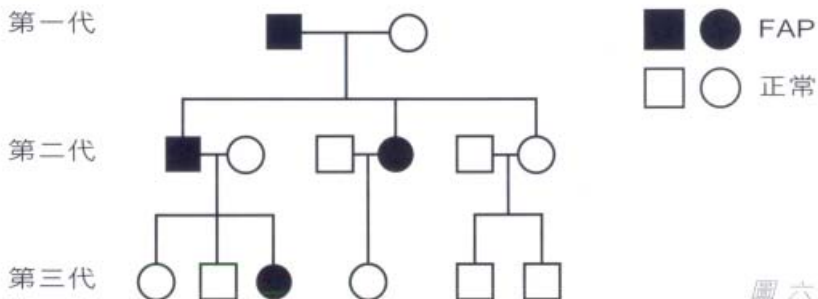
誰有患 FAP 的風險？

如父母其中一方患FAP，每個子女都有五成機會遺傳了瘻肉症的基因（又稱APC基因）。基因是身體細胞的遺傳單位，把身體特徵，如眼睛的顏色、面部特徵或某些病症遺傳下去。若患者有四名子女，這並不代表兩名子女一定受影響，而其餘兩名子女一定正常。在每個懷孕過程中，受影響的父母都有同樣（即一半）的機會將瘻肉症的基因遺傳給子女。

如患者是家庭中第一個被驗出患有FAP的話，其父母及兄弟姊妹應接受檢查，以確定他們患病的機會。約三成的患者是由於胚胎基因突變所致。這種過程稱為新基因突變，意指家族沒有發病的歷史。

病人直屬親人需要接受普查的包括青春期的子女、病人的兄弟姊妹及父母。不論其種族、性別，都會受到FAP的影響。任何人帶有瘻肉症的基因遲早也會病發。一般而言，直系親屬沒有遺傳瘻肉症基因，其子女是不會發病的。FAP也不會隔代遺傳。一個方法可以了解誰受FAP的影響，便是由家庭研究中心或資料庫協助下開記錄及更新族譜。

下圖是 FAP 家庭族譜的一個例子



圖六



我怎樣得悉是否患有 FAP ?

有些病人會有以下的大腸病狀：大便帶血、腹瀉、腹部絞痛、排泄黏狀物或體重下降。可是一些病人卻沒有任何能夠顯示出有腺瘤甚至癌症的徵狀。病者的父母、兄弟姊妹及子女均有可能患病，故不應等待病狀的出現。若家族有患FAP的記錄，所有有機會患病的親屬必須進行結直腸檢查。

不同種類檢查方式解釋如下：

(1) 乙狀結腸及直腸內窺鏡

把一條約 60 厘米長具伸縮性的儀器從肛門放入大腸檢查。儀器有光源、放大鏡及可供空氣通過的管道以擴大腸道，方便檢查和有需要時抽取活組織。這檢查會以門診形式進行。在檢查前，患者需以灌腸劑清除末端大腸內的糞便。FAP 的患者一般在直腸內長了腺瘤。每個有機會受影響的子女或兄弟姊妹，年齡從 12 至 14 歲起，均鼓勵接受乙狀結腸及直腸內窺鏡檢查。持續定期進行普查，是確保健康的傳統方法。

(2) 結直腸內窺鏡

把一條約 1.5 米長具伸縮性的儀器由肛門伸展至小腸和大腸的交界。這個程序可以仔細檢查大腸內有問題的部份，也可利用儀器將瘻肉切除或取活組織。有需要時，醫生會替病人注射輕量的鎮靜劑。此檢驗通常以日間留院形式進行。視乎個人情況而定，病人在檢查當天會進食流質食物，並服用輕瀉藥及灌腸劑。

(3) 鋇灌腸 x 光造影術

從肛門將石灰粉狀的物體（鋇）及空氣注入大腸。這個放射性測試可以顯示出大腸內膜的損傷。但 x 光可能錯

過細小瘰肉。要早期診斷FAP，鋇灌腸x光造影術未能代替內窺鏡檢查，但可視作為輔助用途。這檢查會以門診形式進行。清理腸道的準備包括限制飲食（如只進食流質食物）和服用瀉藥或灌腸劑。

以下的檢查對FAP的家庭也有用處：

(1) 腸胃內窺鏡

利用一條具伸縮性的儀器檢查食道、胃及十二指腸。除觀察外，更可將腸胃道的瘰肉切除或取活組織。患者在檢查前6小時不許飲食。此檢查通常會以門診或日間留醫形式進行。

(2) 基因測試

1991年以前，若患者未長出瘰肉，科學家和醫生都不能診斷出FAP。現今，研究人員已發現FAP是由第五條染色體的APC基因突變所致。這種突變現時已經可以透過生存FAP患者之血液中驗測出來，成功機會為八成。當致病的基因突變被發現，基因測試便可分辨出有風險的家庭裏那一位成員帶有突變的APC基因（百份百機會患FAP），而那一位帶有正常的APC基因（FAP機會是零）。驗出患有FAP的親屬將定期接受內窺鏡監察，若發現瘰肉即加以治療。



與 FAP 有關有那些其他的增生？

除大腸瘻肉外，FAP 患者會在身體其他地方有增生，稱為「結腸外增生」。這些相關的增生存在與否並不會改變病人要接受結直腸腺瘤治療的事實。

有些患者在腸胃道有瘻肉，特別是胃和十二指腸。在胃發現的瘻肉並非腺瘤，而是不會轉為惡性的良性囊狀增生。在十二指腸的腺瘤由於早期體積細小，所以x光未能察覺。但當腺瘤長大後，如未能及時加以切除，便有可能變為惡性。在診斷和治理大腸腺瘤的初期或數年後，這些腸胃道的增生可能出現，但很多時卻是無徵狀的。

骨瘤是一良性的結腸外增生，它可能是生在頭骨、面骨或顎部，x光可檢查出來。另一種良性的增生為表皮囊瘤（或稱粉瘤）。粉瘤常見於成人（非FAP患者），但FAP患者會在孩童期間長出粉瘤，因此，這可能成為FAP的警告訊號。

有些患者可能天生眼底（視網膜）長出了斑點。這種良性的眼部增生是不會影響視力的。在一些受影響的家庭，這些斑點在大腸腺瘤形成之前，已在家庭內患FAP的成員發現到。不過，由於不是所有FAP人士的眼底也有斑點，所以，視網膜的檢查不能代替大腸內窺鏡作為有風險家庭成員的普查工具。

部份患者可能在腹部、腹壁或身體其他地方長出硬塊，稱為「硬纖維瘤」。硬纖維瘤為良性，大多在腸部手術後出現，但間中也可以在FAP病發前出現。

結腸外增生的種類每個病人都不同，即使在同一個家庭也不一樣，沒有增生的個案也是有的。

怎樣治療 FAP ?

現時仍未有根治這種病的方法。由於患者的大腸出現大量腺瘤，因此需要進行外科手術預防結直腸癌。及早診斷可早日得到治療，效果也較理想。按瘰肉分佈及數目以及個別患者的情況和需要，有幾種手術可供選擇。

(1) 結腸切除及迴腸結腸吻合術

將結腸切除，留下 10-15 厘米的直腸，然後將小腸的尾段（即迴腸）接上直腸。手術後，由於仍然剩下直腸，病人必須終生定期接受直腸內窺鏡檢查，以確保沒有新的腺瘤生長。如直腸長了少數瘰肉，可在內窺鏡檢查時一併切除。若病人已患直腸癌、過多直腸瘰肉或病人在手術後不會繼續接受檢查，則不建議使用這個手術。

(2) 恢復性直結腸切除術（骨盆囊袋）

將結腸及直腸切除，留下肛門及括約肌控制排便。用迴腸造成囊袋以代替直腸，將囊袋帶到骨盆然後接上肛門。由於傷口（接合處）需要一段時間復原和確保囊袋運作良好，因此有需要在迴腸處暫做一個造口通出腹外以排泄糞便（即迴腸造口術）。三個月後，會進行第二個簡短的手術閉合迴腸造口。為著骨盆囊袋的保健起見，病人手術後必須定期覆診。並不是所有的FAP患者也適合接受這種手術，而且是項手術必須由有經驗的外科醫生進行。已患直腸癌或後來患直腸癌的病人不建議接受骨盆囊袋手術。

(3) 結直腸切除術

把整條結直腸切除，並且開一個永久的迴腸造口。造口的位置一般在肚臍的右下方，用以排泄體內糞便。若病人已患上直腸癌，或者直腸上長滿了腺瘤，並用其他方法控制不了時，就應該做這種手術。



遺傳性（非瘻肉） 結直腸癌綜合症 （簡稱 HNPCC）

跟 FAP 一樣，HNPCC 也是遺傳性結直腸癌的一種。「非瘻肉症」這名詞是相對於 FAP（瘻肉症）而言。和 FAP 不同之處，是患者的大腸上不會長出成百上千的腺瘤。不過，跟大部份結直腸癌相若，HNPCC 的癌前病害也是腺瘤。HNPCC 的腺瘤會在較年青的時候出現，且癌變所需時間也相對地大大縮短。HNPCC 結直腸癌病發的年齡通常介乎 40 至 50 歲之間。

家族史是診斷 HNPCC 一個非常有用的指引。以下的數個特徵是指示進一步分析的有用線索：

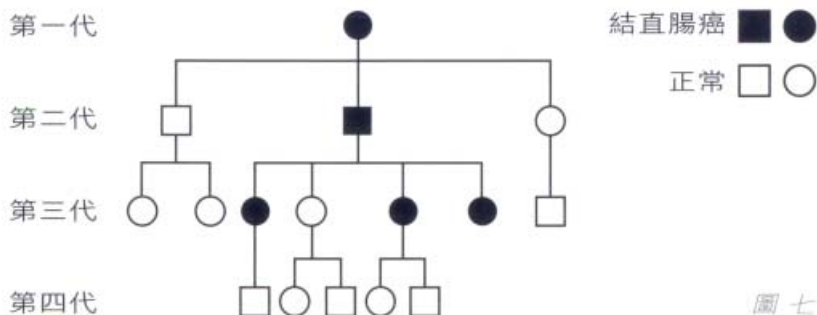
- (1) 50 歲前便患結直腸癌是一個主要的提示；
- (2) 與患結直腸癌的親屬的關係及患者的數目會影響個人患癌的風險；
- (3) 同一個家庭成員患上多過一個的腫瘤；
- (4) 一些個案是在患結直腸癌前，大腸內長了多個菇狀的物體（或稱瘻肉），這些癌症前的瘻肉稱為腺瘤；
- (5) 一些直屬或近親在子宮、卵巢或胃患上有關的癌症。若家族有這些惡性腫瘤的紀錄，則需要進行婦科或腸胃科的普查。

誰有風險？

每一個患有 HNPCC 的人士，其直系親屬（意指子女、兄弟姊妹）均有一半機會遺傳了病症的基因。HNPCC 不會隔代遺傳。近親（即祖父母、外祖父母、姑姨母、叔伯及舅父）的病歷（特別是結直腸癌史）有助了解家族的遺傳傾向。因為以他們的年紀，癌症可能已經出現了。有的時候因為家庭成員早逝、缺乏病歷、收養及離婚，要確定病症比較困難。此外，一些家庭可能與其他成員失去聯絡，以致未能確知直系或近親的健康情況。

若個人家中有三個或以上的直系親屬（即父母、兄弟姊妹、子女）患有結直腸癌，那麼他患上大腸癌的機會是一般人的十倍或以上。

以下的家族譜可以顯示父母怎樣將病症基因遺傳給一個或多個子女。每次懷孕把基因遺傳給子女的機會都是一樣。換句話說，在第一代，祖母在44歲患結腸癌，其第二代的三個子女中，37歲的兒子患病。這個兒子的四個女兒（第三代），三個分別在45歲、41歲及40歲時證實患了遺傳性結直腸癌。這裏要著重一提的是，沒有受影響之女兒的兩名子女（即第四代），患癌的機會是遠低於他們的表親。



怎樣診斷患有 HNPCC ?

一些情況是有警告訊息的，例如排便時出血、腹部絞痛或不適、大便習慣持續改變（即持續便秘或腹瀉）或不明原因的體重下降。但很多時瘻肉及早期的癌瘤都沒有明顯的病徵。知道家族的病史可能是你最重要的線索。對於受 HNPCC 影響的人士，在無病徵期而以定期普查找出瘻肉或早期的癌瘤是最好的方法。檢查需隔多久進行一次則視乎個人年齡及家族患癌的模式而定。

結直腸的檢查方法如下：

(1) 乙狀結腸及直腸內窺鏡

把一支 60 厘米（或兩呎）長的光纖管內窺鏡從肛門插入，檢查直腸及乙狀結腸。如有需要，可以鉗子通過內窺鏡取出活組織作顯微鏡分析。這項檢查可以門診方式進行，也不需用鎮靜劑，但缺點是未能檢查全條結直腸。

(2) 鋇灌腸 x 光造影術

利用鋇——一種石灰狀的物體，以 x 光繪出整條大腸的形狀。檢查前需飲用灌腸劑以清洗腸道。這項程序不能抽取活組織作分析。

(3) 結直腸內窺鏡

把一支約 1.5 米（或 5 呎）長的光纖管放入整條大腸作檢查。抽取組織或切除細小的瘻肉可同時進行。需小心清洗腸道。這種檢查可以日間診治或住院形式進行，有需要時會用鎮靜劑。檢查方式較前者不適但更全面。結直腸內窺鏡是 HNPCC 人士普查程序的首選。

HNPCC 的基因診斷

直至 90 年代，若癌症未有出現，科學家和醫生都不能診斷出 HNPCC。現今研究人員已經發現 HNPCC 是由一組稱為「錯配修補基因」（MMR 基因）之其中一個突變所致。

直至目前為止，已知的這一組基因有 5 個。相信其他同組的基因會陸續被發現。這種突變現時已經可以透過生存的 HNPCC 患者血液中測試出來。當致病的基因被驗出後，相似的血樣基因分析可分辨出有風險的家庭裏那一位成員帶有突變的基因（八成機會病發），而那一位成員帶有正常的基因（病發機會為零）。在一個 HNPCC 家庭中成功地找到致病基因突變為 5 至 6 成。被證實為帶有變異基因的親屬將定期接受內窺鏡監察，以預防結直腸癌。

怎樣治療 HNPCC 的結直腸癌？

醫治結直腸癌有三種主要的方法：外科手術、放射治療和化學治療。

外科手術

這是最有效的治療方法。按腫瘤在大腸的位置和大小而定，可建議採用以下的手術方式：

(1) 結腸切除及迴直腸吻合術

將整條結腸切除，同時將小腸的尾段（即迴腸）接上直腸。這手術是治療 HNPCC 結直腸癌的首選方法。

(2) 左側或右側半結腸切除術

切去一半的結腸，然後接上餘下健全的大腸。



(3) 結腸造口手術

在腹部開一個「人工造口」或稱「假肛」，以作排泄用。若腫瘤構成腸臟阻塞，在腫瘤切除後需要暫時或永久安上結腸造口。臨時的造口須於腸接口處愈合及腸臟運作正常後再進行手術把造口封閉。造瘻治療師是一名經過特別訓練、教導病人如何護理自己結腸造口的護士。一點須緊記的是，有造口的病人的日常活動不一定受到限制。現代醫學科技先進，這種手術步驟已甚少使用了。

你的醫生會就你的情況，包括腫瘤的位置，協助你決定那一種手術對你最為適合。

淋巴組織是癌細胞轉移或擴散的其中一個途徑。手術期間，外科醫生會將淋巴結切除以找出是否有癌細胞的擴散。有的時候在手術前或後有可能要進行一些輔助治療。

放射治療（簡稱電療）

放射治療是利用高能量光線阻止癌細胞生長和增加。它可於手術前將腫瘤縮細，或於手術後把剩餘的癌細胞消除。放射治療對直腸癌最為有效，而治療可以門診方式進行。主診醫生會向你解釋可能出現的副作用和從醫療隊伍所能得到的協助。

化學治療（簡稱化療）

化學治療是以口服或注射方式治療癌症，藥物會經血液帶到全身。化療可能在手術或放射治療後用作清除剩餘的癌細胞。治療一般以週期進行。有時化療會在醫院開始，然後在門診或家中繼續進行。化學治療適用於一些結腸或直腸癌患者。治療期間，患者的胃口會受到影響。營養師會提供協助，確保你有足夠的營養完成這個療程。



遺傳性結直腸癌的普查

要找出你是否有機會患上遺傳性結直腸癌的唯一方法是採取預防手段。按照你的年齡及家族癌史，這種做法能令你獲得切合你需要的普查方案。香港及其他國家的研究顯示，普查能為遺傳性結直腸癌患者的家庭成員有效地減低患大腸癌的機會，並且能顯著地提高他們的生存率。

甚麼是遺傳性結直腸癌的普查方法？

內窺鏡檢查

內窺鏡是傳統的普查方法，這包括結直腸內窺鏡及乙狀結腸內窺鏡。醫生會用一支光纖管內窺鏡從肛門引入大腸，檢查大腸的內壁。活組織樣本抽取術或瘻肉切除術可同時進行。

雖然內窺鏡是一項十分準確及有用的檢查方法，它有以下缺點：

- (1) 它的保護期有限，因此需要定期重覆檢查；
- (2) 在檢查前，要用藥物將大腸內的糞便清除。這個步驟會帶來不便及不適；
- (3) 檢查的過程會令部份人士感到不適，且有一定程度的危險，如出血或腸道穿破等；
- (4) 雖然只有半數的家庭成員會有發病的可能，但傳統的普查方法不能鑑別患者及非患者。所以，半數的內窺鏡檢查是白費的。

基因診斷

在過去十多年，遺傳性結直腸癌的基因已續漸被發現。現在，通過血液檢查方法，能診斷出變異基因的攜帶者。

與傳統的內窺鏡普查相比，基因診斷有以下的好處：

- (1) 這檢查是十分準確的。它能正確地分辨出某家庭成員是否帶有變異基因。因此，可免除帶正常基因的家庭成員接受定期內窺鏡檢查的需要；
- (2) 與內窺鏡普查不同的地方是，基因診斷是一次過的檢查；
- (3) 抽取血液樣本是一個十分簡單的步驟，對接受檢查者所帶來不便及不適程度低，且沒有危險。

不過，這項嶄新的科技也有以下的缺點：

- (1) 基因檢查是一項十分複雜及高技術的診斷方法。整個過程需要受過特別訓練的技術人員及採用特殊的儀器去進行；
- (2) 檢查用的儀器及物料十分昂貴；
- (3) 檢查需時，等候結果的時間可能很長。再者，變異基因在一些家庭中可能無法找到。

基因檢查為診治遺傳性結直腸癌帶來重大的突破。那些被驗證為正常的家庭成員，除了能減輕心理壓力外，更可避免接受不必要的內窺鏡檢查。而被鑑定為帶有變異基因的家庭成員，可接受適當的輔導，以確保他們遵循內窺鏡普查的計劃，對一些合適人士，我們更可提供預防性的手術治療。由於這項嶄新的普查方法可避免一半不必要的內窺鏡檢查，從長遠的角度來看，它是合乎經濟效益的。

向何處求助？

位於瑪麗醫院的遺傳性腸胃癌資料庫旨在協助本港的患者及其家庭認識遺傳性結直腸癌，這包括FAP及HNPCC的家庭。透過列出族譜，遺傳性結直腸癌患者的家人能明白如何以基因及內窺鏡普查的方法去預防腸癌。當家庭中有成員遷居、結婚或生育時，資料庫歡迎家庭成員的協助以更新族譜的有關資料。對有發病機會的家庭成員，資料庫可提供基因及內窺鏡普查。也會根據族譜及基因檢查的結果提供遺傳學的輔導。如有需要，患者會被轉介到適當的專科醫院接受治療。

以下的文章會有更多關於資料庫及其聯絡資料，請繼續閱讀！



遺傳性腸胃癌資料庫

位於瑪麗醫院的遺傳性腸胃癌資料庫在1995年成立，為香港患遺傳性結直腸癌的家庭提供獨有的多元化及跨部門服務。

使命及服務對象

遺傳性腸胃癌資料庫的使命是透過早期診斷、及時治療、教育和不斷研究，為高危的家庭預防結直腸癌。

資料庫為香港經証實或懷疑患上遺傳性結直腸癌的家庭提供服務。

轉介及參予準則

資料庫接受全港合適家庭自我或經醫生的轉介。這些家庭須符合以下的參與準則：

- (1) 經病理學証實受FAP或其他瘻肉綜合症所影響的家庭，包括已在案的病人及超過12歲有病發危機的直屬親人；
- (2) 受HNPCC所影響的家庭，即(a)符合阿姆斯特丹準則的家庭；或(b)符合經修訂的阿姆斯特丹準則的家庭；或(c)証實有錯配修補(MMR)基因突變的人士。這包括已在案的病人及超過25歲有病發危機的直屬親人；
- (3) 符合以下其中一項的家庭：
 - 一名直屬親人在45歲前証實患上結直腸癌；
 - 兩名直屬親人証實患上結直腸癌，且至少一人病發年齡少於45歲；
 - 一名直屬親人証實患上結直腸癌，而另一名直屬親人証實患上HNPCC有關的其他癌症，且至少一人於45歲前病發。

當中包括已在案病人及有發病危機的直屬親人。親人的年齡須為家中最年輕癌症病發年紀減五歲以上。

團隊成員

資料庫的跨部門成員包括臨床醫生、病理學醫生、聯絡主任、實驗室人員及文書助理。

臨床醫生

何惠珠醫生是隸屬瑪麗醫院外科部的結直腸外科醫生。何醫生負責監督參與家庭的臨床普查及治療。她亦參與風險評估及遺傳學輔導服務。

聯絡主任

陳美嬋女士是資料庫的聯絡主任，在資料庫日常的行政運作中起重要作用。她為參與的家庭提供教育、輔導及支援。

實驗室員工及文書助理

資料庫有一名全職的實驗室技術員，在袁醫生及陳俊良博士的監管下提供基因診斷的服務。陳俊良博士乃港大病理學系的助理教授，與資料庫有緊密的合作。在臨床工作方面，一名全職的文書助理協助陳女士在文書方面的工作。

合作伙伴

在全港的公立醫院中，資料庫與多名病理學及外科的醫生建立了緊密的伙伴關係，以協助患者在其隸屬的醫院中進行臨床治療。

資料庫也和香港大學社會學及心理學的學者合作，提供遺傳性腸癌社會心理學方面的研究及服務。

工作範疇

臨床普查服務

資料庫提供以下重要的臨床服務：

(1) 記錄保存

接見受影響的個人及家庭、整理及更新有關家庭的族譜、保存參予家庭的醫學資料及普查檔案；

(2) 基因診斷及基因主導的普查計劃

資料庫為三種最常見的遺傳性結直腸癌綜合症提供基因診斷，包括FAP、HNPCC及色素沉著痣肉（波伊茨、耶格）綜合症。綜合臨床及基因資料，為有病發危機的家庭成員制定和安排適合個別人士的普查計劃；

以下是資料庫工作流程表：



(3) 輔導服務

提供遺傳學的輔導及支援受影響的家庭。

教育及訓練

對專業醫療人員及公眾進行有關遺傳性結直腸癌的教育，以確保病患者得到適當轉介及遵循普查計劃，以達到預防結直腸癌的目的。

研究

積極地在臨床及實驗室方面的研究，以增強對遺傳性結直腸癌的認識及其治療方法。除了本地的研究，資料庫也參予了國際上有關藥物預防的多中心臨床研究。

資料庫研究的成果已在多本國際級的醫學雜誌上發表。此外，資料庫成員在多個本地及國際的醫學會議上報告其研究結果。

國際合作

透過國際會議及國際性合作研究，資料庫在促進資訊交流方面作出貢獻，亦參予不同機構間的合作試驗。資料庫更是國際遺傳性腸胃腫瘤組織 InSiGHT 的成員之一。



如何與資料庫聯絡？

如需要資料庫的幫忙，可透過以下其中一個方法和我們聯絡：

郵寄地址 香港薄扶林道
瑪麗醫院外科部
何惠珠醫生

轉交：遺傳性腸胃癌資料庫

聯絡 / 查詢 陳美嬋女士
電話：2855 4911
傳真：2872 8425

如需要更多資料，可瀏覽資料庫的網頁。
網址為：<http://www.generations.hk.com>



參考文獻

1. Hong Kong Cancer Registry website: <http://www.ha.org.hk/cancereg/>
2. Yuen ST, Chung LP, Leung SY, Luk IS, Chan SY, Ho JC, Ho JW, Wyllie AH. Colorectal carcinoma in Hong Kong: Epidemiology and genetic mutations. *Br J Cancer* 1997; 76: 1610-6.
3. Chan TL, Yuen ST, Chung LP, Ho JWC, Kwan KYM, Chan ASY, Ho JCY, Leung SY, Wyllie AH. Frequent microsatellite instability and mismatch repair gene mutations in young Chinese patients with colorectal cancer. *J Natl Cancer Inst* 1999; Jul 21; 91(14): 1221-1226.
4. Ho JWC, Yuen ST. Screening of hereditary colorectal cancer syndromes. *Asian J Surgery* 2000; 23: 332-43.
5. Ho JWC, Chu KM, Tse CW, Yuen ST. Phenotype and management of Chinese familial adenomatous polyposis patients in Hong Kong: a Registry's perspective. *Hong Kong Med J* 2002; 8: 342-7.
6. Yuen ST, Chan TL, Ho JWC, Chan ASY, Chung LP, Lam PWY, Tse CW, Wyllie AH, Leung SY. Germline, somatic and epigenetic events underlying mismatch repair deficiency in colorectal and HNPCC-related cancers. *Oncogene* 2002; 21: 7585-92.
7. Ho SMY, Ho JWC, Chan CLW, Kwan K, Tsui YKY. Decisional consideration of hereditary colon cancer genetic test results among Hong Kong Chinese adults. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev* 2003; 12: 426-32.
8. Chan TL, Chan YW, Ho JWC, Chan C, Chan ASY, Chan E, Lam PWY, Tse CW, Lee KC, Lau CW, Gwi E, Leung SY, Yuen ST. MSH2 c.1452-1455delAATG is a founder mutation and an important cause of hereditary nonpolyposis colorectal cancer in the southern Chinese population. *Am J Hum Genet* 2004; 74: 1035-42.



詞彙

- ❖ 腺瘤
- ❖ APC 基因
- ❖ 腺性瘻肉
- ❖ 阿姆斯特丹準則
- ❖ 鋇灌腸 x 光造影術
- ❖ 化學治療（化療）
- ❖ 結腸切除術
- ❖ 結腸
- ❖ 結腸內窺鏡
- ❖ 結直腸癌
- ❖ 結腸造口術
- ❖ 硬纖維瘤
- ❖ 內窺鏡
- ❖ 表皮囊瘤（粉瘤）
- ❖ 家族性結直腸瘻肉綜合症（FAP）
- ❖ 家族群集性
- ❖ 族譜
- ❖ 直屬親人/ 直系親屬
- ❖ 乙狀結腸及直腸內窺鏡
- ❖ 世代遺傳
- ❖ 基因
- ❖ 基因的
- ❖ 基因診斷
- ❖ 基因測試
- ❖ 半結腸切除術
- ❖ 遺傳性
- ❖ 遺傳性腸胃癌資料庫
- ❖ 遺傳性（非瘻肉）結直腸癌綜合症（HNPCC）
- ❖ 遺傳
- ❖ 高危族普查
- ❖ 迴腸直腸吻合術
- ❖ 迴腸造口術
- ❖ 在案的病人
- ❖ 淋巴系統
- ❖ 轉移/ 擴散
- ❖ 錯配修補（MMR）基因
- ❖ 骨瘤
- ❖ 骨盆囊袋
- ❖ 色素沉著瘻肉（波伊茨、耶格）綜合症
- ❖ 瘻肉
- ❖ 人口普查
- ❖ 結直腸切除術
- ❖ 放射性治療（電療）
- ❖ 直腸
- ❖ 恢復性直結腸切除術
- ❖ 普查
- ❖ 近親
- ❖ 單發性
- ❖ 造口
- ❖ 腸胃內窺鏡



備忘

你從這小冊子學到什麼？（請記下重點）

1.

2.

3.

4.

5.

6.

7.

8.

9.

10.

THE UNIVERSITY OF HONG KONG



遺傳性腸胃癌資料庫



香港大學