

## 基因診斷與基因治療之新進展

自從 10 年前人類基因解碼後，基因診斷與基因治療好像即刻就將實現，其實事情並沒有那麼簡單。人類的遺傳物質約由 30 億個字母所構成，每一個字母的位置有四種可能，雖然我們可以算是知道每一個位置都是哪一個字母，但是還不能完全理解它的意義。用一個大家都懂的比方，一個間諜收到一串密碼，每一個數字都知道，但是密碼到底是在說甚麼，可沒有那麼簡單可以理解。

在這 30 億個遺傳密碼中，大約有 2 萬 5 千個區塊被稱作基因，也可以說人類有 2 萬 5 千個基因。每個基因會指導我們的細胞去合成一個或多個蛋白質，這些蛋白質接著去構成人體，或去執行必要的功能。這 2 萬 5 千個基因的序列都已經知道，其功能也大致瞭解。任何一個基因壞掉，人都可能會生病，這就是單基因遺傳疾病。因為遺傳疾病的發生率很低，但是種類很多（理論上可多達 2 萬種，和基因的總數一樣），因此國內通常把這群疾病稱之為罕見疾病，以突顯它們在診斷治療上的困難。

單基因遺傳疾病，由它們的稱呼就可知道可以由基因分析來診斷。如大家可能聽過的小腦萎縮症與舞蹈症等，其主要的診斷方式就是基因分析。但是基因診斷和傳統臨床診斷很大的不同就是基因診斷和有沒有發病無關，於是成人的病，在孩子可以診斷，胎兒可以診斷，胚胎可以診斷，連平常人也可以做看看有沒有攜帶一些隱性的基因。當然這樣的方便也同時帶來很多問題，像是提早診斷疾病後，很可能會受到歧視。還好目前基因診斷還不是真的那麼發達，比如會引起智能不足的可能有好幾十個基因，也不知道該去分析哪一個基因。不過這幾年來，次世代基因分析的技術突飛猛進，同時分析好幾十個基因，甚至全部的基因，很快就轉變成一項大家都能負擔的醫學診斷工具。

由於單基因遺傳疾病就是少了一個基因的功能，直接會聯想到的治療就是如何去恢復這個基因的功能，或是放回一個好的基因，這就是基因治療。目前基因治療最主要的工具是病毒載體，病毒的天性就是去感染細胞，然後在細胞內表現病毒的基因，進行繁殖。病毒載體具有完整的病毒外殼，可以感染細胞，但是病毒基因卻被改造，改為表現細胞所需的人類基因，病毒也同時失去了繁殖的能力。基因治療目前在小鼠，甚至貓、狗身上已經能發揮療效，也有很多的人體臨床試驗在進行。

至於常見疾病，像是高血壓、糖尿病或精神病，以及個人的特質，比如身高、體力或智能，可否用基因診斷呢？這個問題的答案就複雜了，因為這些疾病或特質，都不只由一個基因來控制，而且又受到環境或生活、飲食習慣的影響。因此只分析一個基因，可能知道的只是一種傾向，而不是一定會得病。舉例來說，帶有某個基因特定突變的人，將來得到糖尿病的機率是一般人（平均）的 2 倍。得到這樣的資訊當然可以提醒自己要養成良好的飲食習慣，以免糖尿病發作。但是，帶有此特定基因的人不是 100% 會得糖尿病；反之，沒有此特定基因型的人，也不是就不會得糖尿病。

基因醫學的發展將改變人類未來的醫療及保健，但是大家該盡早吸收基因醫學相關知識，並小心不要被不實

廣告所欺騙，比如“一滴血可檢測百種病”，以免被誤導，反而亂了邁向健康之路的腳步。

基因醫學部主治醫師 胡務亮

NTUHF