

基因检测有助诊治管理遗传性肾病 或能延缓肾衰竭至少20年



基因检测在本地还不普遍，但国大医院邱德拔—国立大学儿童医疗中心小儿肾脏科高级顾问医生黄嘉慧指出，基因检测对于诊治和管理遗传性肾病很重要。（陈斌勤摄）

国大医院邱德拔—国立大学儿童医疗中心小儿肾脏科高级顾问医生黄嘉慧副教授说，若在发病早期做基因测试，发现日后可能导致肾衰竭的基因，就可以尽早采取预防措施，是有可能将肾衰竭延缓20到30年。

李庚洧 报道
lgengwei@sph.com.sg

从一岁半就开始与病魔搏斗，先是频繁出入医院，后来肾脏功能逐渐减退，再衍变成慢性肾衰竭。如今13岁的约翰（假名）六岁开始靠洗肾保命，目前在等待肾脏移植。

几年前，约翰接受了基因检测，这才发现他患上的原来是一种遗传性肾病。这让医生能够对症下药，包括停用一般出现类似症状的病患所服用的免疫抑制剂（immunosuppressant）药物。

今年的“世界肾脏日”落在

3月9日。这个日子由国际肾脏病学会和国际肾脏基金联盟联合倡议，定在每年3月的第二个星期四，旨在提高人们对肾脏重要性和慢性肾脏病的认识。

儿童肾病是日益受关注的问题之一。国大医院邱德拔—国立大学儿童医疗中心小儿肾脏科高级顾问医生黄嘉慧副教授受访时说，人们对儿童肾病的认识须进一步提高，尤其是遗传性肾小球疾病（glomerular disease）。

肾功能正常的时候，肾小球会把毒素排到尿液中，并重新吸收有益的蛋白质。若肾脏的过滤

和排泄功能受损，白蛋白就会渗入尿液，损坏肾脏。本地每年新增四五个儿童肾衰竭病例，病人须接受洗肾治疗或肾脏移植。

黄嘉慧说，很多人知道癌症如乳癌是遗传性疾病，但很多人并不知道肾小球疾病也有遗传的可能。

研究：病因不明肾衰竭三成属遗传性质

随着基因检测近年来日益普遍，遗传性肾病才逐渐引起更大的注意，她的病人约翰就是通过基因检测而确定了病因。

国际研究显示，病因不明的成人和儿童肾衰竭病例中，约三成属遗传性质。

黄嘉慧说，她的病患当中每年有超过20人可获益于基因检测，但只有四五人选择这么做。在本地，基因检测不比其他发

达国家普遍，原因包括费用、本地这方面的技能不足等。本地做基因检测的费用大约700元，如今，符合条件的病患可获得新加坡精准健康研究所（Precision Health Research, Singapore）资助。

“如果在发病早期做基因测试，并发现日后可能导致肾衰竭的基因，我们就可以尽早采取预防措施，例如通过用药、控制血压、注意饮食并多运动等。其实，我们是有可能将肾衰竭延缓20到30年的。”

做基因检测肾未损小四生服普通药可控病情

一名小学四年级的病患有一次发高烧，检测发现尿液中含大量蛋白质。黄嘉慧评估病情后，怀疑与基因有关，就建议做基因检测。结果显示，这

名孩子的情况是罕见的线粒体（mitochondria）缺陷。

“碰到这种病例时，我们在做超声波后，一般会进行活检（biopsy）。可是对于这名病患，即使进行活检，我还是无法在没有基因检测结果的情况下，断定这个病因。”

因为发现得早，这名小病人的肾功能没有受损，目前只服用一种在普通药房就能买得到的保健品，即可有效控制病情。

配合全国精准医学计划第二阶段工作的推展，本地几家医院、国大和杜克—国大医学院的临床医生，去年10月在精准健康研究所的资助下，成立一个简称RAPIDS的跨机构研究小组（Renal Alliance for Precision Diagnosis in Singapore），将基因检测用于符合条件的肾小球疾病病例的诊治方案。