




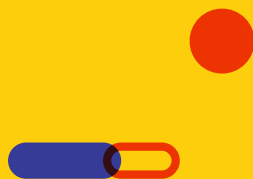
DtCGt

直接售賣予消費者的基因檢測



近來市面上出現與遺傳學（genetics）及基因組學（genomics）相關的服務及測試，當中有不少是「直接售賣予消費者的基因檢測」（Direct-to-consumer genetic tests），又稱「直接售賣予消費者的遺傳檢測」。這些各種各樣的消費者檢測，在世界各地已引起公眾的關注。

此指南讓市民了解所需注意的相關事項及風險。



先了解什麼是遺傳病？

遺傳病是指那些由於個人遺傳物質變異而引起的病症。基因檢測一般用於篩查或診斷遺傳病，目的是為病人排除、診斷或預測特定的遺傳病。

什麼是「直接售賣予消費者的基因檢測」？

「直接售賣予消費者的基因檢測」就是消費者可於市面或網上直接購入的基因檢測產品。這些產品由宣傳、推銷以至交付，都是由銷售公司直接與消費者接洽，當中沒有醫務人員參與。

從醫學角度而言，市民如要接受任何醫學診斷或治療的化驗（包括基因檢測），應先諮詢醫務人員的意見，並經醫務人員評估所需後，才決定是否進行檢測。

你是否對「直接售賣予消費者的基因檢測」產品有興趣？

現時市場上的產品可歸納為「與健康相關」及「非健康相關」兩大類。

1

與健康相關的基因測試

- 遺傳病診斷測試 - 例如囊性纖維化、脊髓肌肉萎縮症等
- 針對常見複雜疾病的遺傳傾向性或易感性測試 - 例如癌症、心血管疾病和糖尿病等
- 基因攜帶者測試 - 各種X連鎖隱性遺傳病（例如血友病）和常染色體隱性遺傳病（例如地中海貧血）
- 藥物基因學測試 - 指導選擇適當藥物及份量

2

非健康相關的基因測試

- 溯源或血統測試
- 天賦基因測試
- 運動表現測試
- 有趣特徵（例如眼睛顏色）測試
- 營養需要

你是否正考慮購買「直接售賣予消費者的基因檢測」產品？



有什麼需要注意？

作為消費者，你要清楚檢測的目的及知道產品針對的範疇才作決定：

- 為特定遺傳病作診斷或預測
- 針對常見但複雜疾病（如癌症、心血管疾病和糖尿病等）的遺傳傾向性或易感性基因測試
- 針對非健康相關的遺傳測試，如運動表現、天資等

使用產品的一般流程會是？

不同公司的產品使用流程都可能有所不同。你應先向服務提供者了解詳細的流程安排，包括：

- 市面或網上直接購入及取得產品
- 自行收集生物樣本（通常是唾液和頭髮）
- 自行以產品列明的方式（通常是速遞）將樣本送回指定地址
- 收到通知後，消費者通過手機應用程式、電郵或從公司網站取得檢測結果



你想知「直接售賣予消費者的基因檢測」結果對你的影響？



結果是否準確？

「直接售賣予消費者的基因檢測」有不同程度的可信性，部份基因檢測已有科學及臨床證據支持，但部份檢測仍未有足夠的相關數據可作參考或確實。因此，不同種類的基因檢測會有不一樣的準確度、不確定性和不同的臨床實用價值。

諮詢醫務人員意見會有助了解各種基因測試結果的參考價值。

我使用不同公司的產品檢測同一病症，是否可得出相同的結果？

你要留意即使檢測同一病症，不同公司也有可能進行不同的檢測項目，可以引致檢測結果出現分歧。

我希望使用「直接售賣予消費者的基因檢測」去了解自己的疾病風險及作出預防，有什麼需要注意？

大多數遺傳病，以現時的醫學，找到了致病原因並不等於有根治的方法。然而，找到致病原因或許有助醫生為病人提供更合適的跟進方案。

而與健康相關的預測性基因檢測，接受檢測者亦未必一定能夠因應測試結果而進行預防性治療。



你已經收到「與健康相關的基因檢測」結果，假如：

結果呈陽性，我應作出甚麼行動？

如果基因檢測是針對特定遺傳病作診斷，陽性結果多數表示確認接受測試者患有該病，或預示將來會發生某種遺傳病。然而就算測試結果呈陽性，很多時亦難以預測遺傳病的嚴重程度和發展速度。當檢測出現陽性結果，受檢測人士應及早尋求與該種病症相關的醫學專業意見。

如果是針對常見複雜疾病（如癌症、高血壓和糖尿病等）的遺傳易感性測試，以上提到的不確定性便會更大，即檢測結果（不論陽性或陰性）對預測相關疾病的準確度低，沒有很大的臨床實用價值。受檢測人士不宜過分擔憂，但可調節生活模式，以減低所涉疾病的風險；亦可適時告知家庭醫生或其他專科醫生，以便對該種疾病進行適度監察。

結果呈陰性，是否代表我往後不會患上有關的病症？

雖然陰性結果一般表示接受測試者沒有該遺傳病的風險，但並非完全排除患病的可能性。

無論結果是陽性或陰性，都存在不確定性。至於這種不確定性的大小，背後有很多因素影響，例如該遺傳病的複雜性、所採用的檢測技術、檢測程序是否嚴謹等。

基因檢測服務若包含由醫務人員提供諮詢和解釋報告，可令你更清楚了解檢測結果和所帶來的影響





非健康相關的基因檢測結果，我要如何解讀？

針對非健康相關的基因檢測，如運動表現測試、天資測試等，接受檢測者要知道這些特徵背後有複雜的先天遺傳因素，除此之外，後天的環境因素也很重要。所以這類檢測的準確度一般都不高；接受測試者須清楚了解這類檢測的結果的實際用處可能有限。



作為消費者，我應該如何看待「直接售賣予消費者的基因檢測」的結果？

基因檢測的結果，往往比其他醫學檢測較複雜難明。要了解基因檢測結果，必須綜合考慮接受測試者的其他資料，包括病歷、家族史、和接受基因檢測的原因等。

若對基因檢測結果有所誤解，輕則會對個人及其親屬造成不必要的困擾和心理影響，嚴重者會因此作出錯誤的醫療決定。

因此你於接受任何基因檢測前後，諮詢醫務人員的意見是非常重要的。

你有否考慮過「直接售賣予消費者的基因檢測」原來會：

帶來私隱問題？

基因資料 / 數據跟指紋一樣具有其獨特性，理論上單憑基因資料便可以追溯至一個人。和指紋相比，基因資料更加包含著和個人特徵和健康相關的訊息。

接受基因檢測的人士應先諮詢服務提供者對私隱及保密有關的協定，如基因資料及數據的保安、儲存、使用、傳遞、共享和資料外洩事故的通報等細節。

與日常生活有關？

要留意有關基因歧視（genetic discrimination）的情況：如有遺傳物質變異導致或增加遺傳病的風險，因此而可能在不同領域受到不公平待遇，例如就業、投保等。

總結

從醫學角度而言，市民如要接受任何醫學檢測（包括基因檢測），應先諮詢醫務人員的意見。

醫務人員會根據當事人的健康狀況作出評估和臨床判斷，以安排適切的檢測，並根據檢測結果作出相應的跟進或治療。透過合適的遺傳輔導服務，市民可加深對遺傳病的了解，並進一步了解相關疾病的遺傳模式和復現率等，亦可就基因檢測的相關議題索取建議。

