

基因組中心揭罕病元兇 BB免換肝

擬開放數據平台 助醫學院藥廠研究

新聞專題

政府2021年起撥款12億推動「香港基因組計劃」，為公院指定病人進行基因測序。基因組中心表示，最新已招募3.1萬名病人，以尋找病因，成功為一名不足1歲大有肝功能異常的嬰兒，透過基因測序後確診罕見肝病，由於該病會自行痊癒，排除換肝需要。

中心亦表示，下半年將開放數據平台予醫學院合作夥伴，料於明年或以後進一步開放予藥廠及科企。基因組中心首席醫務及科學總監鍾侃言指，曾與藥廠進行初步會議，由於數據庫擁本地臨床數據，可以協助藥廠進行研究。

■本報記者 陳展棋

香港基因組計劃目前接收共7間公立醫院、至少9個專科病人轉介進行基因測序。中心會以病人的基因數據進行全基因測序分析。鍾侃言稱，人體30億個基因代碼當中，每名病人平均有約400萬個基因變異，中心會逐個變異進行測序，找出致病的基因。

基因測序覓病因 針對性治療

中心早前接獲一名患有俗稱「漸凍人症」的肌萎症患者個案。基因組透過中心基因測序，找出有可能於該病出現的基因變異SOD1，獲處方針對變異的mRNA新型藥物，以延緩徵狀。

鍾侃言透露，如非透過基因測序，病人只能獲支援性治療，現透過了解發病機制，可使用特定藥物採用針對性的治療手段。該個案亦印證有文獻指出本港離島大型家族，特別容易出現SOD1變異結核。

中心早前亦接獲一名不足1歲、有肝功能異常及高膽紅素血症的兒童。透過基因測序，發現患有罕見肝病「阿拉吉歐症候群」。由於該病8成患者均會自行痊癒，團隊決定打消進行肝移植的決定，病人現時正逐步康復。

鍾侃言指，遺傳基因對家庭很重要影響，會考慮同時為家人進行測序。

以肝病兒童個案為例，由於父母年紀尚輕，測序後發現遺傳下一胎風險低，父母毋須太擔心進行生育。但如個案涉顯性遺傳，則可提醒家人及早檢查。

本地病人數據 評估藥效副作用

目前中心有4000TB基因測序數據，要更加善用數據，當局擬開放數據庫予大學醫學院夥伴。獲認證科研人員可登入平台，並查閱受限的臨床及基因組數據。研究人員可以帶同研究工具進入取走研究成果，惟不可取走數據。

基因組中心行政總裁羅思偉表示，平台會先於今年下半年開放予大學醫學院夥伴，料於明年或以後才開放予藥廠及科企。鍾侃言透露，曾與藥廠進行會議，由於數據庫擁華南、以及本地病人的資源，可協助藥廠進行臨床研究，以評估藥物於本地的效用及副作用。



基因組中心行政總裁羅思偉（左）表示，數據平台今年下半年會先開放予大學醫學院夥伴，料明年或以後才擴至藥廠及科企。（梁偉榮攝）

基因組中心助尋病因個案

- 個案1 中年「漸凍人症」病人（顯性遺傳）**
病徵：一邊小腿萎縮無力、有腰椎側彎病徵；腰椎關節退化、及後另一邊小腿無力
基因測序後：確認SOD1基因變異；尋找病因2年，現可用mRNA藥物延緩病徵
 - 個案2 不足1歲肝功能異常嬰孩（基因突變）**
病徵：持續肝功能異常、失調，以及高膽紅素血症；曾做膽固閉塞手術，惟病情未見好轉，正排期換肝
基因測序後：確診「阿拉吉歐症候群」，現毋須進行肝臟移植，改用其他治療手段
 - 個案3 患盲腸癌中年病人（顯性遺傳）**
病徵：因患急性盲腸炎，確診盲腸癌；進行遺傳性癌症定序時，結果為陰性
基因測序後：確診「林奇綜合症」，屬遺傳性癌症候群；尋找病因3年，現可用免疫治療藥物
- 資料來源：香港基因組中心

測序規模冀達50萬 料長遠自負盈虧

基因組中心獲撥款的12億，原定預計使用至2025年。先導計劃完結後，料再需要向立法會匯報及申請撥款。基因組中心行政總裁羅思偉透露，當發展到一定階段，料自負盈虧可成中心發展方向之一。

檢測門檻降 涵蓋癌症等

羅思偉表示，早前立法會議員到訪，對中心亦十分支持。中心未來計劃再擴充招募病人數目。

他表示，參考外國經驗，希望達到十多萬、以至50萬個測序的規模，達至具競爭力的數據庫。

至於病種方面，基因組中心起初時，為未能確診及遺傳相關疾病病人進行測序，病人大多是罕病患者。後來加入與基因及精準醫學相關的疾病，令基因測序的門檻再降低，當中有約一成是癌症病人，亦有為骨質疏鬆等疾病進行測序。

按醫管局數據顯示，目前獲轉介的病人包括9個專科，涉內科、兒科、神經外科、臨床腫瘤科及精神科等。

基因組中心首席醫務及科學總監鍾侃言表示，現行各個專科亦有「個案代表」，當中與基因及精準醫學相關的疾病，病例數目逐漸追上，未來預料將不再細分是否罕病，有適合的個案即可轉介。

轉介個案 擬不再細分罕病

羅思偉指當營運到一定階段，自負盈虧是發展方向之一。其中可發展的方向，包括病人、研究人員收費，以及透過慈善機構捐款的混合模式。羅思偉強調，屬長遠發展方向，現階段實行則較困難。

數據庫除了有病人的基因數據外，亦擁有大量病人臨床數據。中心營運總監（生物信息）于浩聰表示，有嚴格的國際認可數據加密程序，當中病人的個人資料會以代碼識別，不同使用個人授予存取資料的權限亦有不同，確保病人個人資料不外洩。



目前獲轉介基因測序的包括9個專科，基因組中心首席醫務及科學總監鍾侃言（中）指，未來料不再細分是否罕病，有適合個案即可轉介。（梁偉榮攝）

測序或致標籤效應 「有需要才做」

焦點 溝通

基因組中心早前採購一部全基因測序儀器，為全中國第一部使用相關儀器，較以往儀器的測序快速2.5倍，能夠於48小時內進行48個測序。

而進行測序之後，會由科學家分析數據，並與醫管局的治療團隊定期進行跨部門會議，討論病人的病情。

不過團隊強調，中心的運作不僅靠「買機器」，亦聚焦於與病人及公眾溝通的方法。醫管局於今年則增設了遺傳輔導員職位，由輔導員協助處理個案，並為病人和家屬提供合適支援。羅思偉表示，基因分析有需要才會做，亦需要累積公眾教育。

醫局設輔導支援 累積公眾教育

基因議題向來敏感，甚至容易造成標籤。團隊成員透露，基因測序可以引致不家庭糾紛，例如當發現子女病因涉及基因問題，老一輩或會怪責由夫妻其中一方引起。

測序大多由家庭形式進行，鍾侃言表示，兒科病人父母大多會一同參與篩查，至於成年的病人，由於大多數都自行求診，因此當有需要才會找回患者家族成員做篩查，不同病人的處理手法均有不同。

48個測序。基因組中心早前購入全基因測序儀器（右），速度快2.5倍，能於48小時內進行48個測序。（梁偉榮攝）

