

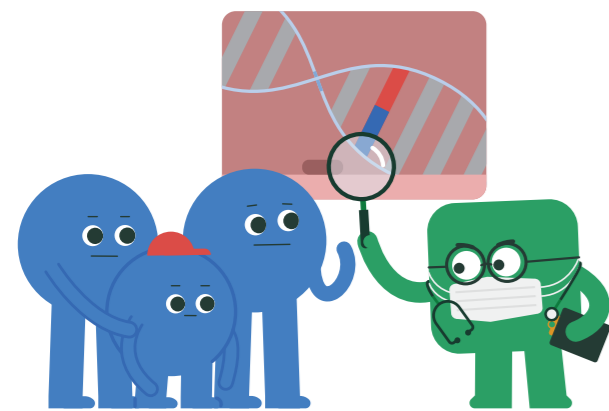
## 6 「全基因組測序」如何幫助病人及家屬？

### 真實個案(1) — 提升疾病的確診率

病人甲是一名四歲男童，患有發育遲緩和癲癇症，須用藥物控制病情及定期覆診。醫護人員雖為他進行了不同檢查，但仍無法確定病因。

透過「全基因組測序」，醫護人員成功為病人甲找出致病的基因變異，故可對症下藥，為他提供更有效的治療。

此外，病人甲的父母一直希望再生育，卻擔心第二胎可能會患上相同的疾病。透過「全基因組測序」，他們獲悉該病的基因變異無關遺傳，大大減輕了他們對再生育的憂慮。

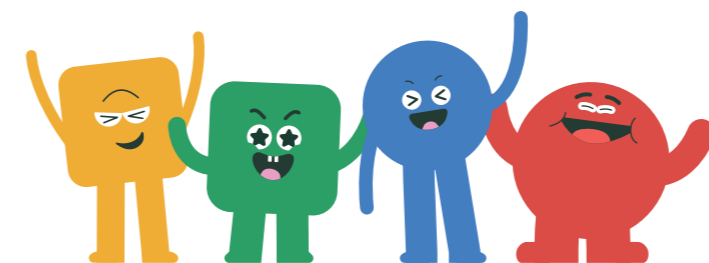
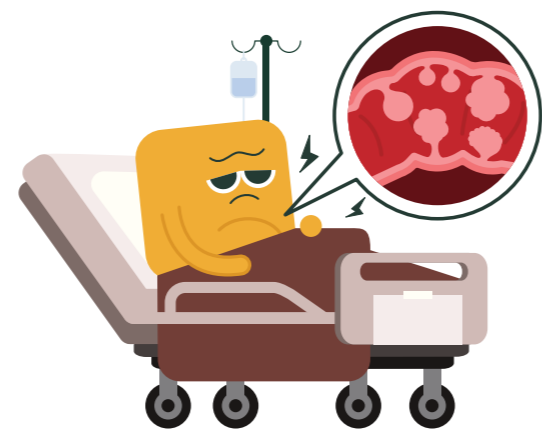


### 真實個案(2) — 為病人提供更精準的治療

病人乙接受檢查時發現大腸內有大量瘻肉，醫生懷疑他患上了由基因變異所引致的「瘻肉綜合症」。

此症患者的腸道會長出數千顆誘發癌症的腺瘤。為降低患癌風險，醫生一般會建議患者切除整段大腸，惟該手術將大大影響患者日後的生活。

為確定病因，醫生為病人乙進行了「全基因組測序」，發現其瘻肉是由另一種基因變異所引致，病變為腸癌的風險相對較低。病人乙因此無須切除整段大腸，免除了手術帶來的不良影響。



歡迎瀏覽

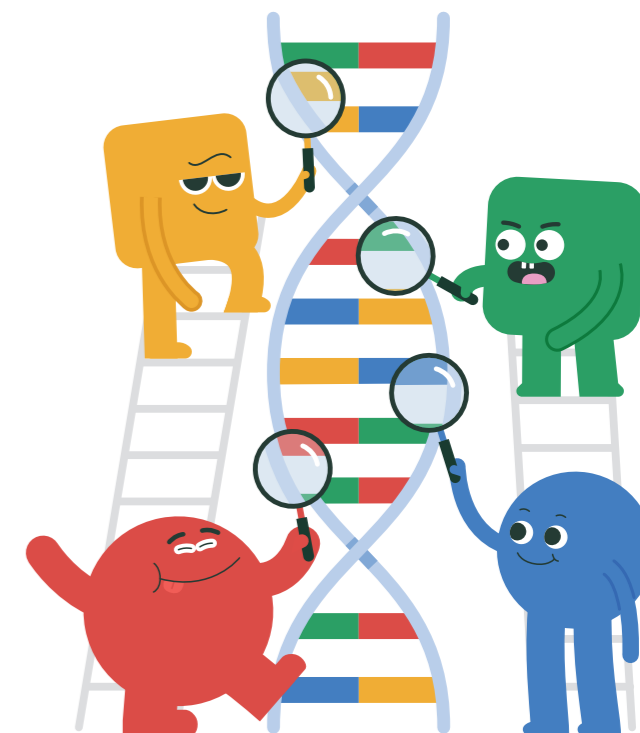
[www.hkgrp.org](http://www.hkgrp.org)

了解更多香港基因組計劃的資訊

 Hong Kong  
Genome Institute  
香港基因組中心



SEE THE UNSEEN  
看見病因



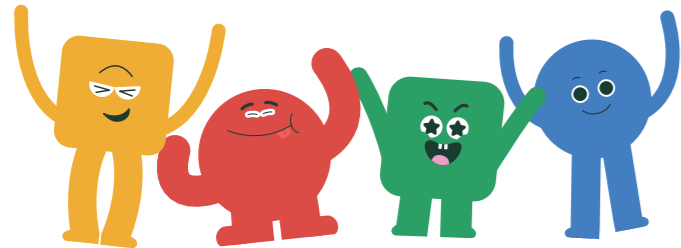
## 香港基因組計劃

## 1 計劃簡介

基因組醫學是現今醫學及科研的重要領域，在疾病篩查、準確診斷及個人化治療方面深具潛力。有見及此，香港特區政府於2017年成立基因組醫學督導委員會，研究香港基因組醫學的發展策略，其後應督導委員會的建議成立香港基因組中心（基因組中心），推動本地基因組醫學的長遠發展。在醫務衛生局全力支持下，基因組中心與衛生署、醫院管理局、本地大學醫學院及其他持份者緊密合作，透過聚焦四大策略重點，包括加快融合基因組醫學與臨床應用、促進科學研究、培育人才，及加強公眾對基因組學的認識，實現「普及基因組醫學，共享健康福樂」的願景。

基因組中心於2021年開展香港基因組計劃（基因組計劃），作為實現願景的第一步。此計劃是本港首個大型基因組測序計劃，扮演著催化劑的角色，以全基因組測序技術，讓病人及其家屬受惠於更準確診斷及個人化治療，並透過建立本地人口的基因組數據庫、測試設施及人才庫，應對香港長遠醫療需要，與大眾同創健康未來。

基因組計劃主要涵蓋三個可受惠於全基因組測序技術的疾病及研究組群，包括未能確診病症、與遺傳有關的癌症，以及與基因組學及精準醫學有關的個案，合資格人士可自願參與。視乎臨床及研究需要，計劃所得的數據將用於病人的臨床治療，及以匿名方式用於經嚴格審批的醫學研究，讓醫生及科學家進一步了解基因組與不同疾病的關係，促進香港未來的醫療發展。

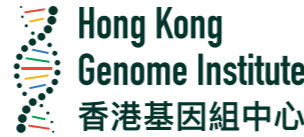


## 2 計劃的推行

統籌及執行計劃：



中華人民共和國  
香港特別行政區政府  
醫務衛生局



基因組中心與不同持份者\*合作推行計劃：



衛生署  
Department of Health



醫院管理局  
HOSPITAL  
AUTHORITY



香港中文大學醫學院  
Faculty of Medicine  
The Chinese University of Hong Kong



CUHK  
Med

基因組中心已於醫院管理局（下稱「醫管局」）轄下三間醫院設立夥伴中心和四個合作網絡\*，並正陸續擴展與醫管局其他醫院的合作，以招募合資格參加者：

夥伴中心：



Hong Kong Children's Hospital



威爾斯親王醫院  
PRINCE OF WALES HOSPITAL



瑪麗醫院  
QUEEN MARY HOSPITAL

合作網絡：



雅麗氏何妙齡那素麗醫院  
Alice Ho Miu Ling Nethersole Hospital



大口環瑪禮立爾夫人兒童醫院



三東院華  
SINCE 1870

\*按名稱的英文字母順序排列

## 3 參加資格

基因組計劃涵蓋與以下疾病／個案有關的病人及其家屬：

- 未能確診病症；
- 與遺傳有關的癌症；及
- 與基因組學及精準醫學有關的個案。

合資格人士須透過指定夥伴中心轉介，以參與此計劃。

## 4 甚麼是「基因組」？

「基因組」(Genome)是指生物體內的「所有遺傳物質」，而人類的基因組由超過兩萬個基因組成。每人的基因組都是獨一無二的，猶如身體的說明書，決定了每人擁有的不同特徵，例如膚色、高度及患上不同疾病的潛在風險等等。

若比較兩位沒有血緣關係的人，兩者的基因組有99.9%是相同的，不同之處只佔0.1%；然而，這看似微細的0.1%，卻已包含數以百萬計基因排序上的不同，足以為每人造就不同的身體特徵及功能結構。

推行此基因組計劃，便是希望透過「全基因組測序」技術進行繁複的搜索，從海量的差異中尋找與疾病有關的基因變異，助病人及其家屬看見病因。



## 5 甚麼是「全基因組測序」？

人類的基因組中，有A、T、C、G四種以英文字母標示的代碼，這些代碼透過不同的序列，記載着各種遺傳指令及訊息。「全基因組測序」(Whole Genome Sequencing)便是把人體內超過30億個DNA代碼逐一讀取和排列出來的技術。

醫護人員及科學家需要透過此技術獲取基因組數據，再配合大量病例作長時間分析和研究，方有機會找出可能致病的基因變異，從而為病人制訂適切有效的治療方案。

