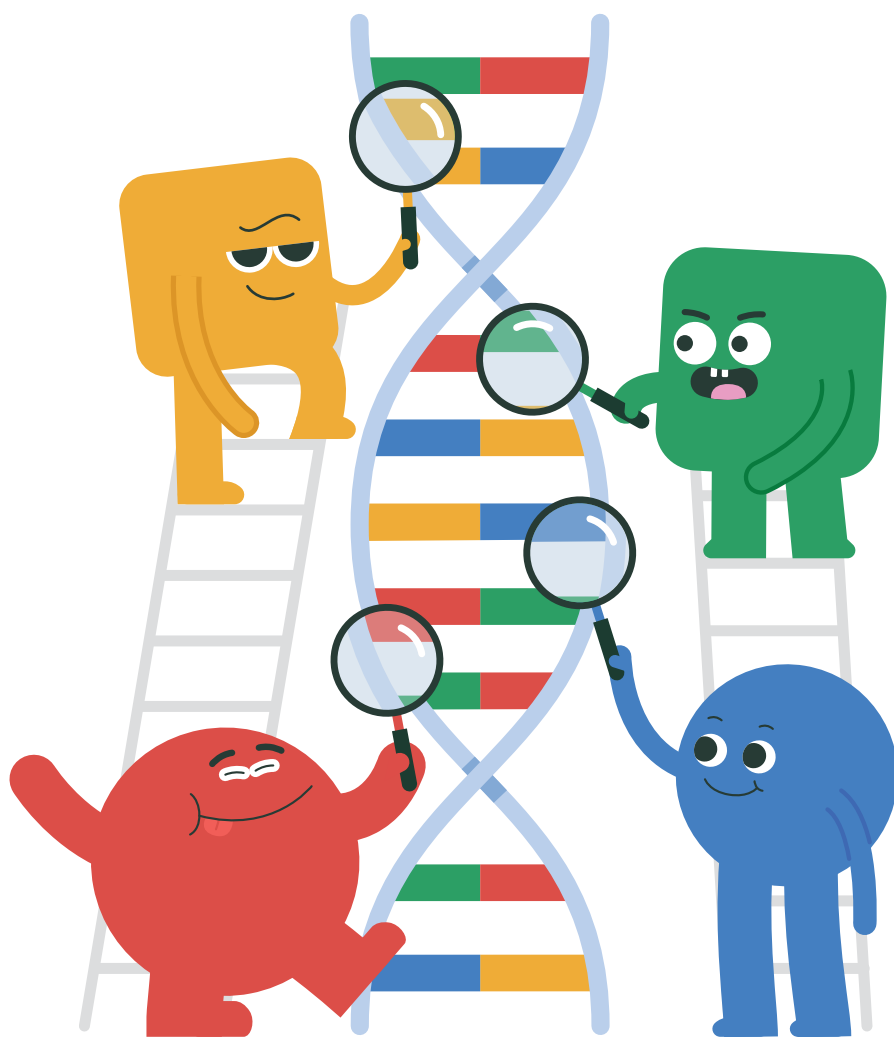


SEE
THE
UNSEEN
看見病因



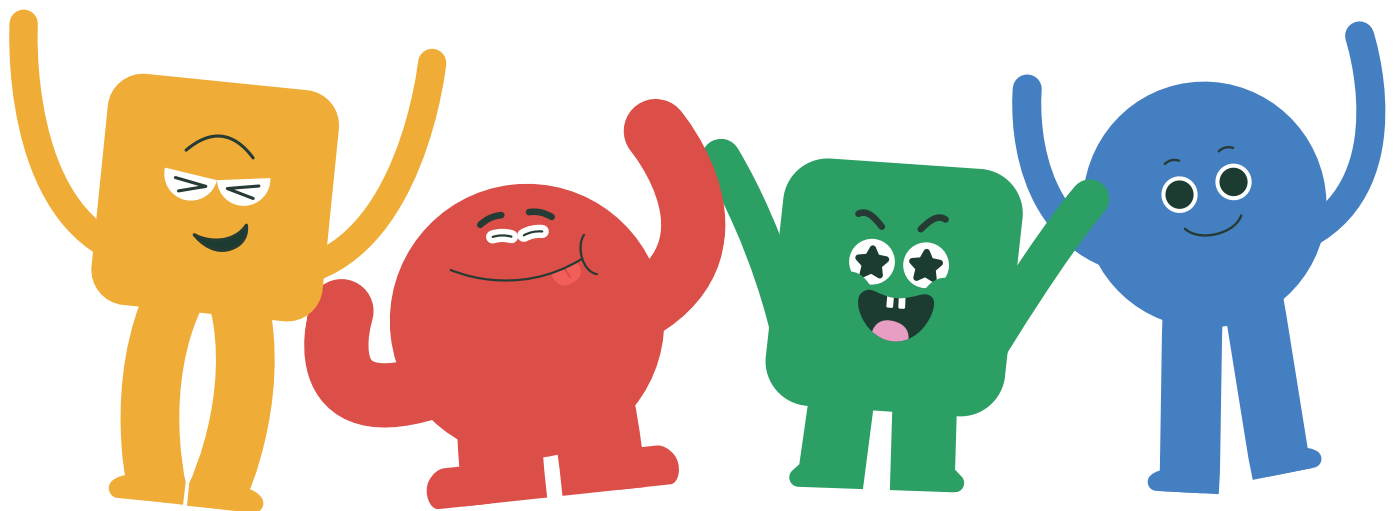
香港基因組計劃

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，食物及衛生局於2020年成立香港基因組中心（中心），以推行「香港基因組計劃」（計劃），讓病人可受惠於更準確的診斷及更有效的治療。計劃亦有助培育人才，促進本港基因組醫學的發展，長遠而言可提升市民大眾的整體健康水平。

香港基因組計劃是本港首個大型基因組測序計劃，以「看見病因」為主題，透過與衛生署、醫院管理局及大學合作，招募合資格的病人及其家屬自願參與。

計劃分兩個階段推行，包括先導階段及主階段，目標為20,000宗個案進行「全基因組測序」，所得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：



食物及衛生局
Food and Health Bureau



Hong Kong
Genome Institute
香港基因組中心

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



HKU
Med

在先導階段下，中心於醫院管理局轄下三間醫院設立夥伴中心*，招募合資格參加者：

香港兒童醫院
Hong Kong Children's Hospital



威爾斯親王醫院
PRINCE OF WALES HOSPITAL



瑪麗醫院
QUEEN MARY HOSPITAL

3 參加資格

合資格人士須經夥伴中心的醫生轉介參與計劃。

先導階段：2,000 宗個案，涵蓋：

- 患有未能確診病症的病人及其家屬；及
- 患有與遺傳有關的癌症病人及其家屬。

主階段^：18,000 宗個案，涵蓋：

- 先導階段所涵蓋的病人及其家屬；及
- 其他可受惠於「全基因組測序」的病人及其家屬。

*按名稱的英文字母順序排列

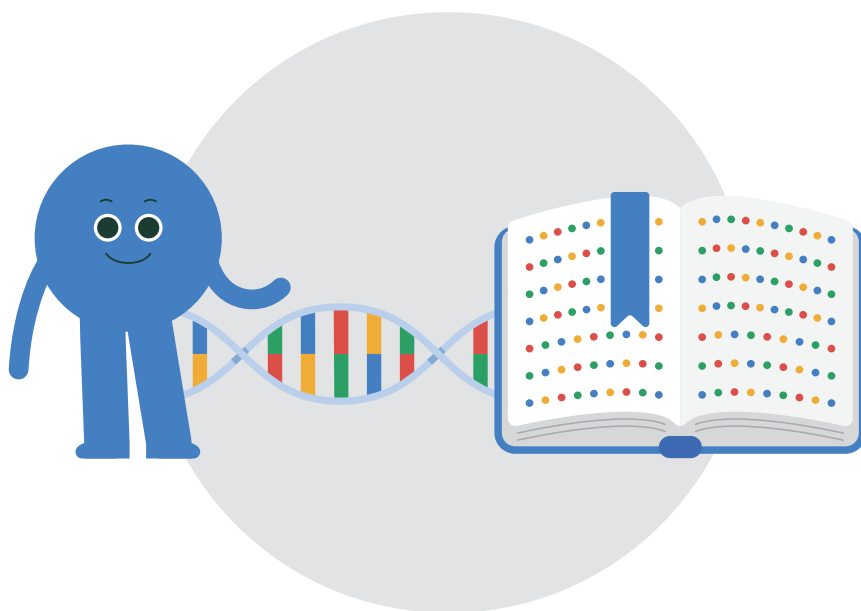
^主階段詳情容後公布

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。

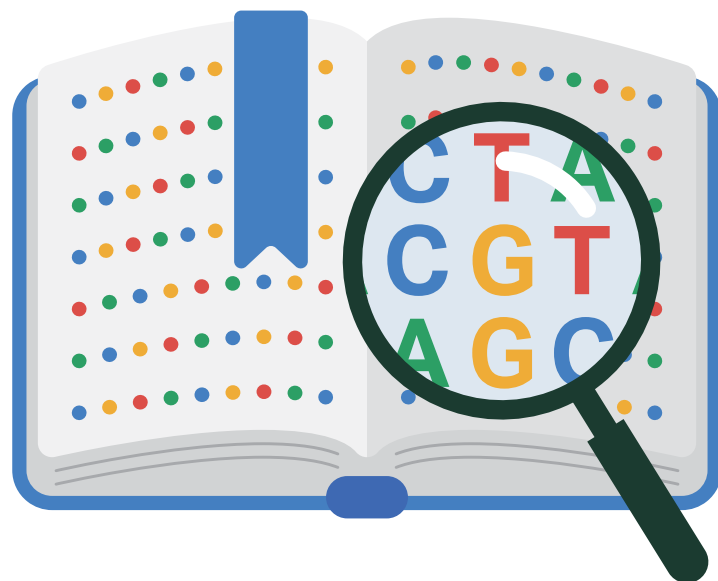
推行此基因組計劃，便是希望透過「全基因組測序」技術進行繁複的搜索，從海量的差異中尋找與疾病有關的基因變異，助病人及其家屬看見病因。



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。



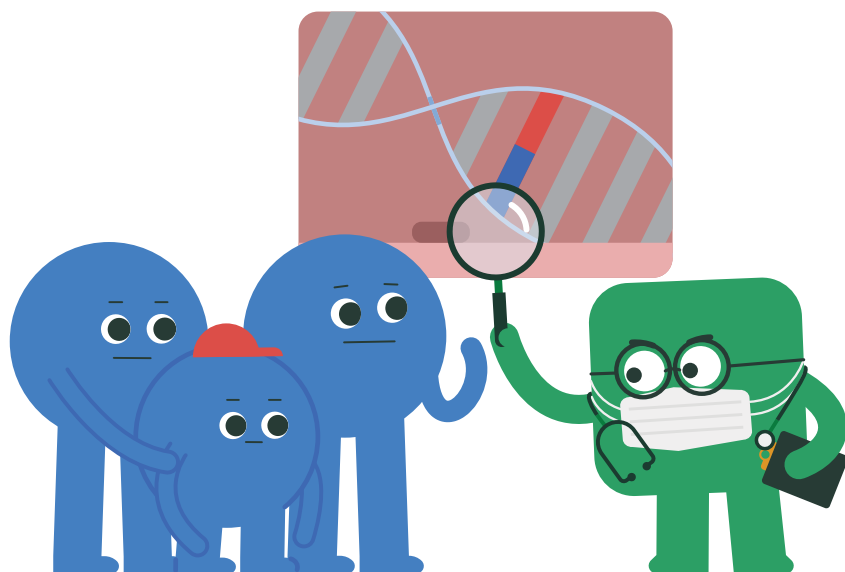
⑥ 「全基因組測序」如何幫助病人及家屬？

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。

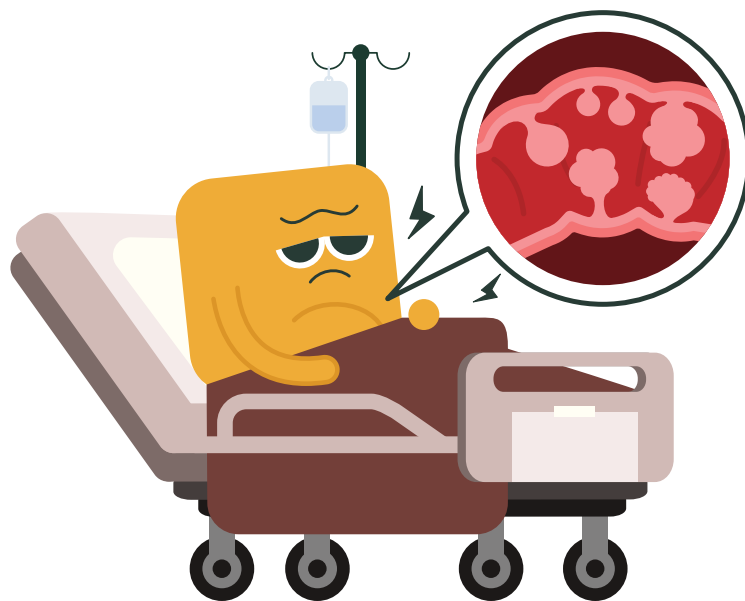


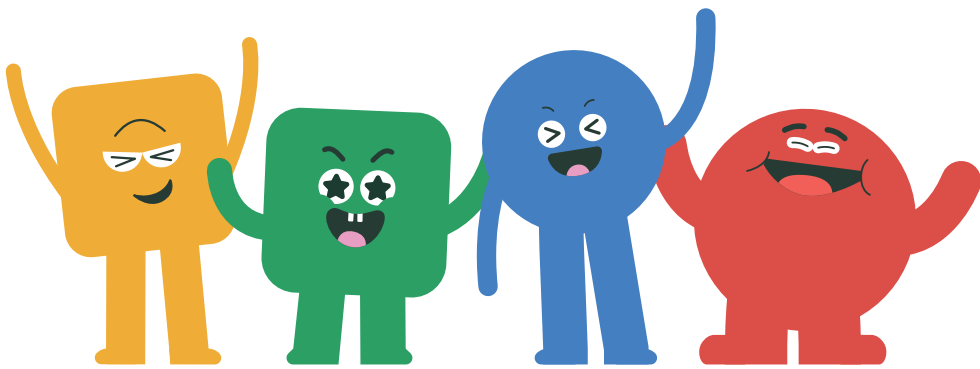
真實個案(2) — 為病人提供更精準的治療

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

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，唯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」，發現其瘰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

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