助尋不明病因 基因組中心：已招募9家庭測序

【明報專訊】政府斥資12億元推行香港首個大型基因組測序計劃，今年7月起開展先導階段，目標透過3間伙伴醫院招募2000宗個案參與，透過全基因組測序，爲患上未能診斷疾病的患者找出病因，對症下藥。負責推行計劃的香港基因組中心表示，至今已招募9個家庭，包括原因不明腎衰竭患者，經測序後最快數周內做到疾病診斷，慢則以年計。該中心實驗室將於今年底落成，明年投入使用。

目標2000個案 實驗室明年投用

曾有新生嬰兒持續出現黃疸，且情況愈見嚴重，醫療團隊甚至考慮做肝臟移植。**香港基因組中心首席科學總監鍾侃言**說，當安排嬰兒做基因組測序，確診罕見病「Alagille Syndrome」，參考外國治療經驗後施藥，最終嬰兒毋須接受換肝大手術，康復出院。

不常見疾病患者的求醫路往往崎嶇難走，鍾侃言說，外國研究指，患未能診斷疾病的患者平均需諮詢5名醫生、經歷3次誤診、等待4年和花近7.5萬港元於診斷測試才能確診，亦有患者花廿年時間方確診。**中心行政總裁羅思偉**說，香港基因組計劃以「看見病因（see the unseen）」爲主題，免費爲病人提供全基因組測序，助尋找未明病因。

指患罕見病者平均等4年確診 鍾侃言：基因測序最快數周

今年7月起試行的先導階段，將招募2000名患未能確診病症或有遺傳有關癌症病人及其家屬參與，3間伙伴醫院即瑪麗、威爾斯和兒童醫院會轉介合適個案接受全基因組測序，再由跨學科團隊分析結果。鍾說，每個人有超過30億個DNA代碼，經排列後約可找到300萬個基因異變，要再配合臨牀症狀，篩出致病異變，常見病可在數周內斷症，較複雜的或花數月，若從未經醫學報告的病症，團隊要先了解基因功能及出現變異的影響，可花數年才有答案。

鍾說一般而言，約10%至40%患未能確診病症的病人可透過全基因組測序找出病因。

香港基因組中心去年成立，行政總裁羅思偉（左）及首席科學總監鍾侃言（右）於上任後首次見傳媒，講述推行香港基因組計劃先導階段首兩個月的情況，及簡介未來發展。（蘇智鑫攝）

9家庭涉腎衰竭皮下組織鈣化個案

計劃至今已招募來自9個家庭的22名參與者，鍾指包括有少女自幼出現腎衰竭並需換腎，亦有患者皮下組織鈣化，未來數周會交港大實驗室做全基因組測序。

羅則稱，中心的實驗室預期年底落成，明年可提供全基因組測序，預計明年起本港其他醫院亦可向上述醫院轉介適合病人。中心已招聘約40名員工，香港人爲主，亦在新加坡聘用有廿年基因組項目經驗專家任中心生物信息學家主管。

建港人基因庫 報告稱大致符私隱例

香港基因組計劃除了爲罕見病患者做基因診斷，亦建立屬於香港人的基因組資料庫予科研使用。在移除可識別參與者的個人資訊後，參與者的基因資料會入庫，科研團隊機構可向香港基因組中心申請讀取資料，並由包括科學家和倫理學家在內的專家委員會審批。團隊獲批後，可讀取但不可下載資料庫的數據，並於完成研究後匯出研究結果。

香港基因組中心行政總裁羅思偉表示，獨立第三方早前就該中心做私隱影響評估，本月中出爐的初期報告指中心大致符合私隱法例規定；就報告提出的微調建議，會在推出計劃時吸納。羅續指，參與者可在任何階段退出，中心會封存基因資料，科研人員無法再讀取。中心的**首席科學總監鍾侃言**說，很多基因組資料庫以外國人爲主，較少中國人資料。他以隱性基因病（Alstrom Syndrome）爲例，曾有香港患者帶有的基因變異是從未在文獻記錄，但香港團隊將個案與其他華人患者對比後發現，該種基因變異才是最常見於華人患者，事例反映建立基因庫對診斷之重要。