

基因組先導計劃展開 為本地罕見病尋病因

去年成立的香港基因组中心，今年七月正式开展基因组计划先导阶段，为二千名病人进行「全基因组测序」，以寻找出疾病相关的基因变异，协助临床治疗。《星岛日报》报道，负责计划的首席科学总监钟侃言指出，目前已成功招募九个家庭参与，将先由港大化验室进行首批基因测序，预计数周内开展。基因组人才不足一直惹人关注，行政总裁罗思伟直言招聘有困难，特别是生物信息学家及遗传辅导员等岗位，但预计先导计划可如期达标，并于明年进入主阶段，惠及更多病人。

早於一七年，港府已成立基因组医学督导委员会，并制定《香港基因组医学发展策略》，至去年五月正式成立香港基因组中心，以推行首个大型香港基因组测序计划，预计於二五年完成约五万个全基因组测序。

香港基因组中心首席科学总监钟侃言表示，基因组计划已於今年七月开始试行，在先导阶段为二千宗未能确诊病症，以及与遗传相关的癌病个案，进行全基因组测序，继而将有数据用于病人临床治疗。他形容，现时中心处于准备阶段，如同餐厅试业般，但已成功招聘九个家庭的二十二位参加者参与计划，包括成人及儿童，预计未来几星期内，开始为他们进行基因组测序，并将交由港大化验室处理基因样本。钟侃言透露，首批参加计划的病人都曾咨询过不同医生，惟一直未能找出病因，其中一名年约十五岁的少女自小患有肾病，其后恶化至肾衰竭，须接受肾脏移植，「很多医生都尝试过，但找不到病因，她本身家族病史也无特别。除了肾病，她也出现解释不到的皮肤钙化情况。」故他期望通过全基因组测序，为她找出病因。

作为罕见病专家，钟侃言直言，要为病人从基因组寻找病

因，属漫长旅程。他指出，提取样本及进行测序，往往只需数天时间，但由于分析基因组的過程複雜，需从中选出不常见、可能致病的基因变异，再进一步选出与病人疾病相关的基因变异，时间长短因人而异，「需时可能几星期、几个月，甚至几年。」他坦言，即使完成基因测序，也不一定找出病因，「但将来可能有助确诊。」

招聘人才有困难

钟侃言引述海外医学文献指，患有罕见病「Alstrom氏症候群」的病人，由有病徵至确诊需时可能长达七年，以至二十年。他续说，未能确诊病症的病人，通常需諮詢多名医生，过程或會經歷誤診，除了耗时等候治療，进行诊断测试亦需花费数以萬計費用，但在基因组计划下，病人可免费接受全基因组测序，有助其临床治疗。要推动香港基因组计划，背後需要專業團隊及各界合作。香港基因组中心行政总裁罗思伟指，现时参加者均由香港儿童医院、威爾斯親王醫院、瑪麗醫院三所醫院，所组成的夥伴中心招募及轉介，正計劃明年起讓其他醫



（左起）羅思偉及鍾侃言早前會見傳媒，簡介基因組計劃最新進度。

院，將合資格病人個案轉介至夥伴中心，加入基因组计划。

培育基因组医学人才，亦是今次计划的目的之一。去年成立之初，香港基因组中心曾指需招聘六十至一百人，以推行基因组计划。惟罗思伟指仍在招募中，其中遗传辅导员尤其缺乏，期望可与医管局及大学合力培训，例如通过實習栽培培人手。钟侃言则指，遗传辅导员是基因组医学的重要桥梁，除了拥有遗传科及基因组医学的知识背景，亦须懂得数据處理，更重要的是具备沟通技巧，让病人明白基因组测序的目的。

至於生物信息学家也面临人才短缺情况，同需加强培训，罗思伟指已從新加坡聘請一名資深港人學者出任主管，由其帶領團隊，並已從海外招聘一名意大利籍生物信息學家，將繼續努力從本地大學招募人才。由於本港從未推行大型基因组计划，罗思伟指，由獲取病人知情及同意，以至基因测序、化驗分析等流程均須試行。隨着中心的化驗室將於今年底完工，他預計，屆時可交由內部負責基因组测序工作。他表示，有信心先导計劃如期達標，並於明年進入主階段，「現時我們已在商討主階段如何執行。」