

全基因组测序有助寻找出疾病相关的基因变异，协助病人的临床治疗。 资料图片



成功招募九家庭22人 首批测序快开展

基因组中心先导计划 为二千病人寻病因

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。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，行政总裁罗思伟透露，中心目前只聘到约四十人，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。

记者 林紫晴 郭增龍



钟侃言指，现已招募来自九个家庭的二十二名参加者，大部分人均未能找出病因。 伍明輝攝

(左起)罗思伟及钟侃言昨会见传媒，简介基因组计划最新进度。 伍明輝攝

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，预计于二五年完成约五万个全基因组测序。

港大实验室处理基因样本

香港基因组中心首席科学总监钟侃言表示，基因组计划已于今年七月开始试行，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，继而将有关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均曾咨询过不同医生，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，她亦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。

三院转介个案 明年起加入其他医院

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，需從中選出不常見、可能致病的基因變異，再進一步選出與病人疾病相關的基因變異，時間長短因人而異，「需時可能幾星期、幾個月，甚至幾年。」他坦言，即使完成基因测序，也不一定找出病因，「但將來可能有助確診。」

鐘侃言引述海外醫學文獻指，患有罕見病「Alstrom氏症候群」的病人，

由有病徵至確診需時可能長達七年，以至二十年。他續說，未能確診病症的病人，通常需諮詢多名醫生，過程或會經歷誤診，除了耗時等候治療，進行診斷測試亦需花費數以萬計費用，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總裁羅思偉指，現時參加者均由香港兒童醫院、威爾斯親王醫院、瑪麗醫院三所醫院，所組成的夥伴中心招募及轉介，正計畫明年起讓其他醫院，將合資格病人個案轉介至夥伴中心，加入基因组计划。

招募人才困難 只聘到40人

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。惟羅思偉透露，中心現時只聘到約四十人，仍在招募中，其中遗传辅导员尤其缺乏，期望可與醫管局及大學合力培訓，例如通過實習栽培人手。鐘侃言則指，遗传辅导员是基因组医学的重要橋樑，除了擁有遺傳科及基因组医学的知識背景，亦須懂得數據處理，更重要是具備溝通技巧，讓病人明白基因组测序的目的。

至於生物信息學家也面臨人才短缺情況，同需加強培訓，羅思偉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，羅思偉指，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，有信心先导计划如期达标，並於明年進入主階段，「現時我們已在商討主階段如何執行。」



港府去年五月公布首份《香港基因组医学发展策略》，並成立香港基因组中心。 资料图片

香港兒童醫院為基因组中心的夥伴中心之一，有份招募合資格參加者。 资料图片



港基因样本不会「过河」 須獨立委員會審批應用

外界關注基因样本「过河」所牽涉的私隱問題，羅思偉解釋，該中心不會把基因样本及數據運離本港，而所有應用基因資料的科研項目，均需通過獨立委員會的審批。

本月中立法會討論基因组计划時，港府曾表明爭取生物样本「过河」。羅思偉澄清，當基因组中心取得基因样本後，會交由港大或中心自設的化驗室测序，再將參加者的臨床資料及基因组數據，經生物信息系統分析，將資料「去識別化」後再儲存，以供日後科研之用，中心亦不會將基因样本及數據「过河」。

為保障個人私隱，他強調，所有應用基因

資料的科研項目，均須通過獨立委員會審批，「委員會由科學家、道德倫理專家及醫護等組成。」他又指，參加者一旦退出計畫，中心一般會在兩週內，將其基因數據封存，確保其他科研項目不能使用。該中心早前亦已就計畫，安排獨立第三方進行個人私隱影響評估，本月中已收到報告指，計畫大致符合《私隱條例》及有關規定。

獨立第三方確認符《私隱條例》

從事基因檢測的善見有限公司行政總裁施明耀認為，科企能否受惠於基因组中心的數

據，視乎可公開的信息量，若只能提供基因資料，研究價值有限，「假設一個病人有癌症基因，也要配合其病徵與病人的起居生活，才有機會找到研究方向。」

施明耀坦言，全球各國均苦惱於如何平衡科技發展與基因私隱，令各地基因组中心對於開放數據的取態審慎。此外，如科企從中心提供的數據中，成功研發出新的應用方案，亦會衍生專利權誰屬的問題。不過，由於目前香港基因组中心仍處於初步階段，需時收集更多數據，因此短期內科企難以受惠於中心的發展。