

港設「基因組」數據庫 助遺傳病人尋病因

香港文匯報訊（記者 黃恆諾）基因組就如人類的「身體說明書」，相關研究有助罕見病患者尋找病因，制訂合適的個人化治療方案，惟現有基因組研究缺乏亞裔人口數據，影響基因組醫學在港臨床應用，食物及衛生局去年成立的香港基因組中心開展先導階段「香港基因組計劃」。

香港基因組中心在今年7月啟動該計劃的先導階段，於香港兒童醫院、威爾斯親王醫院及瑪麗醫院設立夥伴中心，招募2,000宗患有未能確診病症及與遺傳有關的癌症個案患者及其家屬進行全基因組測序，而在稍後的計劃主階段，中心會進一步招募1.8萬宗個案。

盼為病人制訂個人化治療

有外國文獻指出，罕見病患者平均要諮詢5名醫生、經歷3次誤診、等待4年，並花費7.4萬港元於診斷測試才能確診，香港基因組中心首席科學總監鍾侃言表示，希望協助病人尋找病因，再制訂個人化治

療。

12歲的朱納滂曾經歷有關過程，其父母在她三四個月大時，已因為她經常眯起雙眼發現問題，但在香港尋遍多名眼科及兒科醫生都未能知病因，最終要將基因送到德國進行測序，才在她7歲時確診為「Alstrom Syndrome」的隱性遺傳病。

該次基因測序發現兩項基因變異，當中除了有一項已知是與「Alstrom Syndrome」相關外，亦有一項變異過往未有文獻記載，但就常見於華人的變異。鍾侃言解釋，現有基因測序數據庫的資料主要是西方國家所建立，欠缺華人數據，香港自行建立本地人口全基因測序數據庫十分重要。

「香港基因組計劃」現階段雖然只是計劃招募2萬名病人，但中心行政總裁羅思偉引用分別有約6,000萬及600萬人口的英國及新加坡為例，她們的基因組計劃亦只分別涉及10萬人及1,000人，而他們的計劃除了涉及病人外，亦包括他們的家人，相信



● 鍾侃言（右）指出，基因組醫學希望可以協助病人尋找病因，從而制訂個人化治療。左為羅思偉。 香港文匯報記者 攝

日後的數據庫可以為醫學界提供足夠數據作參考，幫助其他病人找出病因。

不過，「香港基因組計劃」的工作亦面對欠缺足夠人才的挑戰，羅思偉指出，該計劃需要具備醫療知識和溝通能力等的「遺傳輔導員」，其角色是病人、醫生和科研人員之間的溝通橋樑，期望香港的大學可以協作培訓相關人才。