



# Strategic Plan 策略計劃

2022-25



# 目錄

香港基因組中心.....	3
摘要.....	7
主席的話.....	11
行政總裁序言.....	12
規劃背景.....	15
規劃進程.....	19
環境及主要挑戰 .....	21
策略框架.....	31
融合基因組醫學與臨床護理.....	37
促進基因組科學研究.....	45
培育基因組醫學人才.....	49
加強公眾對基因組學的認識和參與.....	53
關鍵推動因素.....	57
執行和監察.....	59



# 香港基因組中心



## 1. 機構簡介

香港基因組中心（基因組中心）由香港特別行政區政府成立並全資擁有，肩負推動香港基因組醫學發展的重任。基因組中心透過推行「香港基因組計劃」（基因組計劃），致力推動基因組醫學與臨床護理的應用和融合，並藉此建立本地人口的基因組數據庫、測試設施及人才庫，促進相關領域的研究，同時加強公眾教育和參與，以實現「**普及基因組醫學，共享健康福樂**」的願景。

基因組計劃乃香港首個大型基因組測序計劃，由基因組中心與衛生署、醫院管理局及大學醫學院合作，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，目標為合共 20,000 宗個案進行全基因組測序，期望為參加者提供更準確的診斷及更個人化的治療

方案。長遠而言，基因組計劃亦有助加強疾病防控，提升市民大眾的整體健康水平。

基因組中心的管理層及主要工作團隊於 2021 年陸續履新，並於同年 7 月開展基因組計劃的先導階段，重點涵蓋未能確診病症及與遺傳有關的癌症。至於主階段則會於 2022 年展開，並擴大範疇至與基因組學及精準醫學有關的個案，以涵蓋更多可受惠於全基因組測序的疾病及研究群組。

基因組中心已於香港兒童醫院、威爾斯親王醫院及瑪麗醫院設立夥伴中心，並積極與其他相關機構緊密合作，透過轉介招募合資格參加者，經他們知情同意後參與計劃，而相關測序分析的結果，將回饋予病人作診斷及臨床治療之用。





## 2. 願景、使命及核心價值

基因組中心的策略規劃以其願景、使命和核心價值為基礎，指導基因組中心在其規劃、發展及提供服務所作的決策。



### 願景

普及基因組醫學，共享健康福樂。

—— 實現基因組醫學的廣泛應用，為大眾帶來健康、幸福和快樂。



### 使命

銳意推動基因組醫學的臨床應用、科學研究、人才培育及公眾教育，加快基因組學與醫學的融合。

—— 多管齊下，加快融合基因組學與臨床應用。



### 核心價值

基因組中心的標誌設計與其核心價值相互呼應。標誌以深綠色為主調，象徵**專業與可靠**，是團隊所秉持的基本精神。標誌上雙螺旋結構的 DNA 長鏈，由五色線條組成，在深綠色以外，其餘綠、紅、藍、黃四色均各有所喻，不但代表 ATCG (A - Adenine, T - Thymine, C - Cytosine, and G - Guanine) 四種 DNA 代碼，也分別代表基因組中心堅守的四大核心價值及理念，包括**健康與新生**，**熱誠與專注**、**希望與快樂**，及**多元與活力**。

深綠色 = 專業與可靠

紅色 = 熱誠與專注

黃色 = 多元與活力

藍色 = 希望與快樂

綠色 = 健康與新生

基因組中心秉持的核心價值

為持份者帶來的裨益



### 專業與可靠

以專業及可靠的精神，為持份者提供全基因組測序及其他相關服務，包括實驗室、遺傳輔導及教育、生物信息學及研究等範疇，並遵守相關專業指引、道德守則、數據私隱和安全的標準規程及原則。



### 熱誠與專注

以熱誠和專注的態度實現基因組中心的願景和使命，全情投入，樂觀積極，加倍努力，致力為病人和社會大眾帶來更大裨益。



### 多元與活力

採取多元及跨專業的方針，廣泛接觸及聯繫不同界別的專家，以充沛的活力及團隊精神攜手推動基因組醫學的發展，並秉持開放的態度，互相尊重，廣納不同意見。



### 希望與快樂

促進基因組醫學與臨床護理的融合，以優化基因組診斷、個人化治療和疾病防控，為病人及其家屬帶來希望和快樂。



### 健康與新生

透過推動研究及將其相關成果轉化為臨床應用，促進基因組醫學的知識和技術發展，藉此提升病人及市民大眾的健康和生活質素。





# 摘要

《香港基因組中心2022-2025年策略計劃》（《策略計劃》）是指引基因組中心未來三年全面發展及規劃的總體綱領，透過長遠規劃的方式，為管理團隊制訂年度工作計劃提供基礎。

《策略計劃》臚列的各項策略和主要行動項目，均與落實由香港特別行政區政府成立的基因組醫學督導委員會（督導委員會）所提出的建議一致，有助基因組中心以連貫合一、協同增效的方針應對主要挑戰和問題，為實現其願景及使命向前邁進。

## 1. 規劃過程

《策略計劃》以督導委員會的建議為基礎，由基因組中心董事局帶領規劃，當中部分成員亦曾參與督導委員會的工作。制訂《策略計劃》的過程務實及全面，深入分析了基因組中心的內外環境，並諮詢了主要持份者的意見。過程中，基因組中心亦就推動香港基因組醫學發展確立了四大策略重點及一系列相關策略，為機構的各項工作訂立優次，以應對未來三年的主要挑戰。

## 2. 策略重點

**融合基因組醫學與臨床護理** — 透過優化基因組診斷、個人化治療及患病風險的預測和預防，推動基因組醫學融入香港主流臨床服務。此策略重點旨在展示全基因組測序於重點疾病領域的臨床成效，以及將基因組學融入常規臨床護理可帶來的實效/經濟效益。

**促進基因組科學研究** — 透過為嶄新基因組學技術及多組學研究建立靈活且數據豐富的平台，並加強本地及國際合作，建立以防治疾病為主要的研究網絡，從而促進基因組科學研究。此策略重點的關鍵在於為香港建立必要的基礎設施，包括推動設立本地生物樣本庫網絡，及鼓勵本地和世界各地相關機構就基因組研究進行更多交流協作。

**培育基因組醫學人才** — 透過與本地大學、專業團體和醫療機構合作，培育知識及技能兼備的專業人才，以提供基因組醫學服務。同時，通過與業界合作強化相關專業的培訓和發展，包括為醫生、遺傳輔導員、生物信息學家及醫學實驗室技術人員等舉辦持續專業發展課程。



**加強公眾對基因組學的認識和參與** — 與有關政府部門、學校、大學及非政府機構合作，推行遺傳學及基因組學相關的公眾教育活動，以提高市民大眾，尤其是醫護人員和學生的關注和認識。

### 3. 優化基因組診斷和個人化治療的策略

- ▶ 提升全基因組測序及生物信息學的能力及效能；為基因組中心的實驗室及全基因組測序流程取得認證；並加強包括遙距諮詢在內的遺傳輔導服務，以提供標準化及優質的基因組測序服務。
- ▶ 提倡善用基因組診斷及藥理基因組分析於針對性的治療，以推動實踐個人化治療。

### 4. 優化個人化疾病預測和預防的策略

- ▶ 開闢新的招募渠道，擴大基因組計劃的參與群組，並優化私隱及數據安全指引和標準規程，以建立本地人口的臨床基因組數據庫。
- ▶ 制訂香港人口常見疾病的多基因風險評分；整合基因型和深度表型資料、健康相關數據及醫療紀錄，優化患病風險預測，藉此改善香港流行疾病的風險預測。

### 5. 促進基因組科學研究的策略

- ▶ 開發功能性研究，以歸納、註釋及詮釋各種基因變異模式，透過建立數據庫及平台，促進新基因組學技術及多組學研究。
- ▶ 開發新基因組技術供臨床應用。
- ▶ 與業界夥伴合作，轉化研究成果至臨床應用。
- ▶ 鑒別特定疾病主題，與學術機構合作進行相關的基因組學研究；發布推行基因組計劃的經驗以供分享，藉此建立以防治疾病為主的本地及國際研究網絡。

### 6. 建立發展基因組醫學基礎設施的策略

- ▶ 建立基因組中心的生物樣本庫，讓數據可共享作研究之用；以及完善基因組中心就知情同意及基因組數據的收集、儲存及適切分享所制訂的指引和標準規程，藉此促進本地生物樣本庫網絡的發展，推動基因組研究。
- ▶ 評估全基因組測序在重點疾病領域的臨床成效，以促進基因組醫學的應用及循證研究；並評估醫療經濟學及全基因組測序結果在重點疾病領域的效益，藉此推動基因組醫學於臨床的應用。



## 7. 強化遺傳學和基因組學知識及專業發展的策略

- ▶ 支持及強化醫生、護士、專職醫護人員包括遺傳輔導員及生物信息學家等的持續專業發展計劃，並與專業團體合作，制訂遺傳輔導指引及標準，以促進持續專業發展。
- ▶ 鼓勵夥伴中心的人員參與跨專業團隊會議，並於不同專科選出「基因組學傑出人員/團隊」，樹立楷模，為基因組學的教學和實踐提供實例參考，把經驗學習納入持續進修計劃之內。

## 8. 增進大專學生遺傳和基因組學知識的策略

與本地大學合作推廣基因組醫學，包括：

- ▶ 支持本地大學開辦及推廣基因組學、生物信息學、生物醫學及遺傳輔導等課程，並合辦資訊週及職涯規劃講座等宣傳活動。
- ▶ 為修讀基因組醫學相關課程的大學本科生，開辦進修課程和實習計劃。
- ▶ 支持基因組學、生物信息學及生物醫學的研究生課程。

## 9. 提升公眾關注和認識基因組學的策略

- ▶ 印製具權威性及淺白易明的資訊和刊物，深入淺出介紹基因組醫學，以提升公眾的認識；及制訂策略主動接觸特定持份者，包括病人組織和專業團體，以加深他們對基因組醫學及其效益的認識。



## 10. 推展策略帶來的實效和經濟效益

基因組中心推展上述策略，旨在促進香港基因組醫學的發展，並致力透過建立和善用本地人口的臨床基因組數據庫，期望為社會大眾帶來豐碩成果，與市民共享健康福樂。其中的主要效益將包括：增進對疾病生物學的了解、促進生物醫學的科學發展、加深認識本地流行病的健康風險、為若干遺傳病患提供更準確診斷，及為防治疾病帶來重大改進。

基因組中心預期，推展有關策略有助減低醫療系統的成本、協助業界及初創公司使用積累的基因組知識及數據拓展業務，並帶動基因組學相關範疇的研究開支、投資及就業，直接為香港的經濟發展注入強勁動力。

## 11. 執行和監察

基因組中心將透過其年度計劃，推展擬訂於《策略計劃》內的策略及主要行動項目，並將通過 2022-23 年至 2024-25 年期間的三個年度計劃，轉化各項目為具體行動，以執行《策略計劃》。

監察《策略計劃》執行進度的工作將由基因組中心董事局及相關委員會領導，並定期向食物及衛生局匯報。有關的執行進度，亦會刊於基因組中心的年度報告。





## 主席的話

自 2020 年 5 月成立以來，香港基因組中心（基因組中心）一直全力發展軟硬件，推行香港基因組計劃（基因組計劃），以期為香港本地人口建立臨床基因組數據庫，把基因組知識及科研突破融合臨床護理，開創先河。基因組計劃已於 2021 年 7 月開始招募參加者，為確保推動基因組醫學的工作取得豐碩成果，基因組中心的同事齊心協力，善用團隊的專業知識和經驗，共同制訂長遠的發展藍圖。

基因組中心自一年前揚帆啟航後，便一直朝著願景進發，致力透過基因組醫學惠及更多病人，與大眾共享健康福樂，並為社會帶來經濟效益。為未來三年發展制訂策略方向，這既是旅程的延續，亦讓我們建立更明確的目標。在規劃發展策略時，我們以基因組醫學督導委員會的建議為藍本，同時參考了本地與國際有關基因組醫學的最新發展，結合相關經驗，為未來發展奠定穩固基礎。

憑藉各界的鼎力支持，此《2022-2025 年策略計劃》（《策略計劃》）得以順利面世。我在此由衷感謝食物及衛生局、基因組中心的董事局及委員會成員、管理團隊、夥伴中心及合作機構的所有同事及病人代表，感謝大家為此《策略計劃》貢獻的寶貴時間及真知灼見。

在基因組中心全體人員眾志成城的努力下，我對有效落實《策略計劃》內的各項方針及優先事項充滿信心。透過把基因組醫學融入臨床護理、培育人才、加深社會對基因組的認識，以及推動基因組學的研究，我們定當將計劃化為行動，促進香港醫療服務的長遠發展。

主席

**蔡永忠先生, BBS, JP**



## 行政總裁序言

我很高興為各位簡介香港基因組中心（基因組中心）就未來發展所制定的《2022-2025 年策略計劃》（《策略計劃》）。

此《策略計劃》以特區政府的政策方向，以及基因組醫學督導委員會的建議為藍本，勾劃出基因組中心未來三年的發展方針和路向，致力推動基因組醫學發展，與香港市民共享健康福樂。

在規劃過程中，我們確立了四個策略重點，分別涵蓋基因組中心的服務、研究、人才培育及公眾教育的工作。我們亦制訂了一系列策略，臚列機構事項的優次，致力實現願景和使命。

在服務方面，基因組中心將聚焦基因組醫學與臨床護理的融合，力求透過以下三大策略達致目標，包括優化基因組

診斷和個人化治療、優化個人化疾病預測和預防，以及建立發展基因組醫學基礎設施。我們堅持「促進基因組醫學發展，提供更佳個人化護理」的信念，協助患上未能確診病症的病人尋找病因，並為廣大病人提供個人化的治療。

在研究方面，基因組中心著力推動本地及國際的人類基因組研究，以拓闊香港生物醫學的發展。我們期望為研究人員構建靈活且具備強大數據庫的平台，啟發科學突破，讓香港成為領先的生物醫學研究中心。

就人才培育而言，我們以「培育專業人才，為市民大眾提供基因組醫療服務」為目標。除了著力深化相關專業人員對遺傳學及基因組學的認識和加強其專業發展，我們亦致力增進醫護人員和大專學生在這兩個領域的知識，藉此培育更多基因組醫學人才。



在公眾教育方面，我們的策略遠景是讓社會各界，乃至普羅大眾深入認識基因組學，從而促進基因組學與醫療護理互相融合。就此，我們銳意提高目標持份者，包括病人、年青人及市民大眾對基因組醫學及其深遠影響的認知，加強公眾對基因組學的認識和參與。

自基因組計劃於 2021 年 7 月開始招募參加者以來，每位病人的故事，都在訴說他們對基因組醫學的厚望，對健康、幸福及開展新生的期盼。雖然礙於種種限制，我們或許未能滿足所有期望；但我堅信，只要我們秉持著基因組中心的核心價值，以專業可靠的態度，熱忱與專注，多元與活力，並充分發揮團隊的各種專業才能，努力不懈，定可為病人和社會帶來重大及實在的裨益。

在此，我衷心感謝董事局及各委員會成員的大力支持和指導，同時向食物及衛生局、基因組中心的同事，以及醫院管理局、衛生署、大學和病人組織等合作夥伴致以由衷謝意，感謝各方為制訂此《策略計劃》貢獻出的寶貴時間和建議。我期望繼續在大家的支持及參與下，攜手將發展策略轉化為豐碩成果。

行政總裁

**羅思偉醫生**





# 規劃背景

## 1. 基因組醫學發展的政策方向

基因組中心已制訂首個《策略計劃》，奠定未來三年的路線圖，同時建構出框架，讓全體同事和夥伴機構在編排工作優次及推展各項措施時，與基因組中心的方針和策略步伐一致。《策略計劃》旨在確立基因組中心的策略定位，在應對主要挑戰之餘，亦善用各種機遇實現願景和使命。

基因組中心首個《策略計劃》以督導委員會的建議為藍本，制訂未來三年的方向，橫跨 2022 年至 2025 年。督導委員會乃由香港特區政府食物及衛生局局長按行政長官於《2017 年施政報告》所示而成立，旨在帶領香港基因組醫學發展策略的研究工作。

根據督導委員會的初步建議，香港應推行一項大型基因組測序計劃，以加強基因組醫學的臨床應用，及促進相關的創新科學研究。此外，行政長官亦於《2018 年施政報告》

中宣布，特區政府會撥款推行基因組計劃，並另行以擔保有限公司形式成立由特區政府全資擁有的基因組中心，統籌及落實各項基因組計劃的工作，以及結合現有基建和專業知識，達致最大的協同效應與創新。《2019 年施政報告》出台後，基因組中心隨即於 2020 年 5 月成立。

自成立以來，基因組中心一直按照政府的政策方向，籌備分兩個階段推展基因組計劃，目標為 20,000 宗個案進行全基因組測序。先導階段已於 2021 年 7 月展開，涵蓋未能確診病症，以及臨床線索顯示可能與遺傳有關的癌症個案；主階段則定於 2022 年至 2025 年推行。基因組中心會視乎先導階段取得的進展，或把範圍擴大至涵蓋其他可受惠於全基因組測序的疾病及研究組群。



### 先導階段

- ▶ 未能確診病症
- ▶ 與遺傳有關的癌症

**2,000** 宗個案

### 主階段

- ▶ 先導階段涵蓋的疾病
- ▶ 其他可受惠於全基因組測序的疾病

**18,000** 宗個案

根據政府的政策方向，基因組計劃旨在發揮催化作用，促進建立屬於本地人口的基因組數據庫和人才庫，以及遺傳及基因組測序的測試設施和規程，從而達致下列政策目標：

- (a) 加強基因組醫學的臨床應用，讓病人及其家屬受惠；以及
- (b) 推動基因組醫學和相關領域的研究，促進香港未來的醫療發展。

長遠而言，基因組計劃將成為本港最大型醫療相關的數據庫之一，以標準化的程序收集臨床和基因組數據，並按統一的生物信息學分析流程處理，以便基因組數據應用於臨床治理和研究中，同時為基因組醫學在本港醫療系統中獲普及應用奠下基礎。基因組計劃亦會按國際標準制訂數據安全和私隱守則，致力成為區內楷模。

## 2. 優先發展範疇

督導委員會於 2019 年發表報告，建議了一系列政策方向，並獲特區政府全面接納；基因組中心以有關報告為基礎進行策略規劃，並確立下列工作範疇的優先次序：

- ▶ 推行基因組計劃
- ▶ 加強遺傳及基因組臨床服務
- ▶ 培育基因組醫學人才
- ▶ 提高基因組醫學的公眾參與
- ▶ 加強化驗所網絡，推行有效的轉介機制，集中處理先進的遺傳及基因組測序
- ▶ 促進建立研究基因組的生物樣本庫（Biobank）網絡
- ▶ 加強規管使用基因數據作保險和就業用途
- ▶ 推廣正確使用遺傳及基因組測序







# 規劃進程

## 1. 項目管理

特區政府在 2020 年接納了督導委員會發表的報告，確立了政策方向；此《策略計劃》便是以該報告為藍本進行規劃。基因組中心於 2020 年成立後，透過其董事局的組成，延續了上述政策方針。除了三位官方董事，五位督導委員會專家和機構成員獲特區政府委任為基因組中心的董事局成員，包括當時督導委員會的主席梁憲孫教授；另外亦有四位督導委員會非官方成員加入了基因組中心董事局轄下的專責委員會。董事局及相關委員會的成員按照督導委員會的建議，並在董事局的帶領和指導下，展開《策略計劃》的規劃工作，有關發展方針，則由基因組中心董事局作最後審批及確認。

基因組中心藉著成立工作小組，並由行政總裁擔任主席，負責作出行政決策以監督規劃進度。工作小組由不同部門的代表組成，包括首席科學總監、首席生物信息總監及首席行政總監，以及主要職能組別的主管，包括實驗室、數據安全、遺傳輔導、機構傳訊及董事局秘書處。





## 2. 規劃過程

整體而言，《策略計劃》的規劃工作涵蓋以下要素：





# 環境及主要挑戰

## 1. 概述

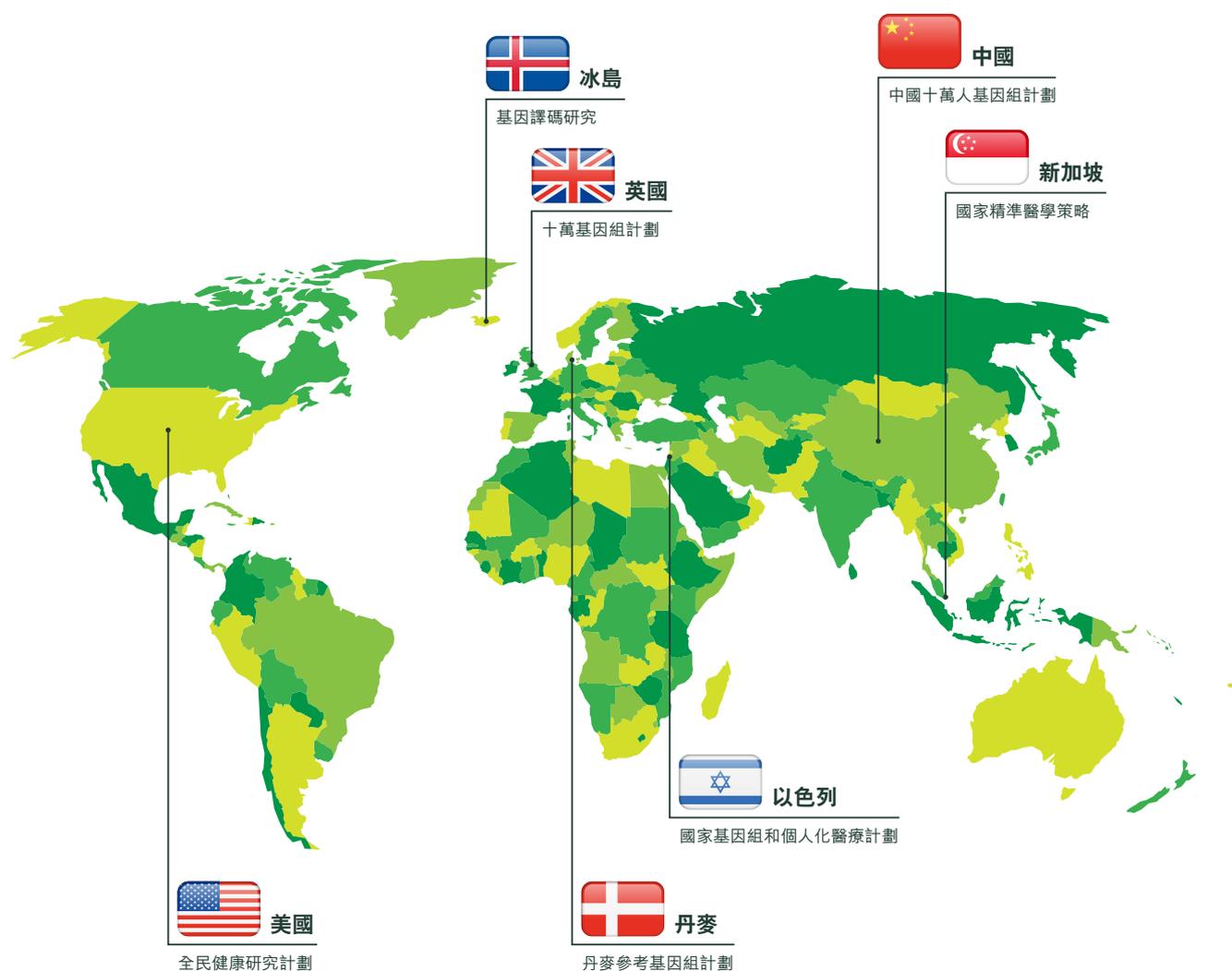
基因組中心一直秉持促進香港醫療發展的使命，致力推動融合基因組醫學與臨床護理、培育人才、加強公眾教育及推動基因組研究。有見及此，基因組中心需要了解現時，以及未來幾年面對的主要困難與挑戰。在策略規劃過程中，基因組中心就以下範疇審視內在及外在環境：

- ▶ 基因組醫學的全球發展
- ▶ 香港遺傳學及基因組學的現況
- ▶ 提供臨床服務的情況
- ▶ 化驗服務及新科技的臨床應用
- ▶ 行業人才狀況
- ▶ 對基因組的認知程度
- ▶ 對倫理、法律及社會的影響



## 2. 基因組醫學的全球發展

基因組醫學發展一日千里，在提升準確診斷、個人化治療，以及有效監察疾病方面釋放出龐大潛力。鑒於基因組醫學對未來醫療發展至關重要，世界各國已制訂了推動基因組醫學發展的政策和策略，並在過去 10 年間，展開了數個大型基因組項目。基因組中心在規劃策略時，檢視了上述的主要項目，結果綜述如下：





### 中國 - 中國十萬人基因組計劃

「中國十萬人基因組計劃」是一項精準醫學研究，屬於國家重點研發計劃的項目之一。該計劃由哈爾濱工業大學主導，於 2017 年 12 月展開，對 10 萬名來自中國不同民族背景及地區的健康人群進行基因組測序，同時收集他們的表型和環境暴露數據。測序對象除了漢族，亦包括壯族和回族等九個少數民族。「中國十萬人基因組計劃」旨在構建參考數據庫，掌握中國人口基因組變異情況，以及編制健康地圖，從而促進個人化醫療的發展。



### 丹麥 - 丹麥參考基因組計劃

丹麥基因組平台 (GenomeDenmark) 是國家測序及生物信息學平台，由大學、醫院及私營機構組成；主要目標是提供一個具備研究基礎設施的平台，透過跨研究領域和界別

的廣泛合作，互相鑽研交流基因組學知識、加強國內不同機構的協作，在基因組學範疇上發揮協同效應。基因組參考數據有助分析每位病人的情況和基因，包括遺傳病的成因，是重要且不可或缺的工具。

丹麥基因組平台展開多個項目，其中一項重點計劃是根據醫療系統中的基因組資訊，建立一個優質丹麥參考基因組，從而探索基因組學新知識，不但可促進個人化治療的發展，更可惠及丹麥藥劑業和食品工業。「丹麥參考基因組計劃」選出 150 名健康丹麥人代表全國一般市民，透過他們的基因組揭示丹麥人口的遺傳變異情況。該計劃以所有捐贈者的基因組變異為基礎，構建一個優質的丹麥參考基因組，以便找出丹麥人基因組的結構和發展史，有助推動基因組學及公眾健康的研發工作。

丹麥已成立丹麥國家基因組中心，未來三年為最少 60,000 名病人提供基因組測序服務，是針對性治療的一部分。



## 冰島 - 基因譯碼研究

deCODE 以冰島為基地，從事基因組測序和分析，主導冰島人口基因組測序工作。該公司運用冰島獨一無二的全面家譜紀錄，整合出冰島人口的家譜數據庫，不但涵蓋整個現今人口，更可追溯至建國時期的情況。該數據庫對研究工作甚為重要，包括發現從未為人所知的新生突變 (denovo mutations)。

自 1996 年成立以來，deCODE 收集了逾 16 萬名自願參加者的基因型和醫療數據，所涉人數遠超冰島成年人口一半。deCODE 成立後，一直把其基因數據庫與冰島的醫療數據連結，以鑒辨與疾病相關的變異。

deCODE 的部分分析結果，例如採用長序列讀取測序技術，找出與阿茲海默症相關的新基因，以及人口的結構變異特徵等，已獲多本知名期刊包括《自然 - 遺傳學》(Nature Genetics) 刊載。透過認識基因序列的多樣性，該等發現不但有助引導醫學研究的方向，更可加深對人類進化的了解。



## 以色列 - 國家基因組和個人化醫療計劃

以色列政府於 2018 年展開一項全國性措施，設立基因組和臨床數據研究平台，目的是改善數碼醫療科技和基礎設施，惠及全國國民。以色列政府計劃動用約 10 億以色列新謝克爾，支援「國家基因組和個人化醫療計劃」。該計劃致力於 2023 年或之前，為逾 10 萬名病人的基因組進行測序，以期提升目標病人的醫療服務質素。「國家基因組和個人化醫療計劃」屬於跨專業項目，旨在建立全國數據庫，供遺傳

學及醫療信息的研究人員使用，以便掌握以色列人民的長期疾病趨勢。研究人員若希望得知參加者的基因組數據，可申請使用數據庫。



## 新加坡 - 國家精準醫學策略

新加坡於 2017 年推出為期 10 年的「國家精準醫學策略」(NPM)，旨在推動並加快生物醫學研究工作、醫療成效及經濟增長；同年，NPM 第一階段正式展開，務求建立具有一定規模的基礎設施，並按國家的三大族裔（分別是華裔、馬來裔和印度裔）勾勒出新加坡人口的基因組概況。NPM 第一階段數據庫已於 2019 年 10 月完成，涵蓋 10,000 名健康新加坡人的完整基因組數據，可用作亞洲人遺傳常態的參考，並為往後的精準醫療發展奠定基礎，惠及新加坡國民以至亞洲各地的病人。

NPM 第二階段已於 2021 年 4 月展開，策劃期橫跨 4 年，務求達致：

- ▶ 通過分析 10 萬名健康新加坡人，以及 50,000 名特定疾病患者的基因結構，進一步對亞洲人的表型進行研究；
- ▶ 在臨床工作試行精準醫療，提升醫療成效；及
- ▶ 透過吸引海外公司進駐新加坡，為新加坡的醫療及生物醫學科技業締造經濟機遇，亦為當地企業帶來新商機。

為達成目標，新加坡精準醫療研究中心 (PRECISE) 現已成立，是推動 NPM 策略的重點機構。



## 英國 - 十萬基因組計劃

英國政府於 2012 年 12 月宣布推出一項全基因組測序計劃，即「十萬基因組計劃」，作為生命科學策略的一部分。「十萬基因組計劃」主要為癌症和罕見病等患者進行測序，涉及 10 萬個基因組，並把測序數據與醫療數據庫連結。該醫療數據庫載有標準化的診斷、治療和醫療成效資訊，而且可持續擴展，賦予基因組醫學前所未見的影響力，以革新國民保健署。

「十萬基因組計劃」耗資約 3 億英鎊，涉及 13 個新成立的基因組醫學中心、85 個國民保健服務機構，以及 1,500 名國民保健署職員。經過約六年時間，該計劃於 2018 年 12 月完成 10 萬個目標基因組的測序。國民保健署現已具備必要基建，在提升基因組醫學服務質素的同時，更計劃於 2024 年或之前為逾 500 萬個基因組進行測序。

英國政府在 2021 年確立基因組醫學的新願景：為國民保健署「建立全球最先進、完善的基因組研究及醫療生態系統」，善用自身的基因組研究資產，促進新一代生命科學發現、進行基因組學的臨床試驗，並支持基因組學主導的創新公司茁壯成長及從事研發工作：

- ▶ 繼續支持並加強基因組研究基建；
- ▶ 評估基因組的變異模式，以及該等模式在疾病預測和公眾健康方面的影響；
- ▶ 採用全新基因組工具提升預測與及早診斷的能力；
- ▶ 應用頂尖新興科學與科技於癌症診斷和治療上；及
- ▶ 提供世界級的功能基因組學服務。



## 美國 - 全民健康研究計劃

美國在 2016 財政年度推出精準醫療計劃，向國家衛生研究院和國家癌症研究所撥款 1 億 3,000 萬及 7,000 萬美元，分別用作建立一個全國性大型研究目標群組，以及推動癌症基因組學研究。作為精準醫療計劃的重要一環，「全民健康研究計劃」於 2018 年正式展開，收集逾 100 萬名或以上的美國居民數據，以加快健康研究的步伐及促成醫學突破，從而實現個人化的預防、治療和護理，惠及全國人口。研究人員透過分析生活方式、環境和生物學等方面的差異，找出提供精準醫療的方法。

### 3. 香港遺傳及基因組學現況

過去數十年，衛生署、醫管局、大學和私家醫院的醫生一直為香港市民提供優質的臨床遺傳服務。該等服務包括與疾病管理有關的遺傳病診斷、遺傳篩選、遺傳輔導和基因檢測。與此同時，本港學術研究人員的基因組研究成果亦獲得國際認可。在策略規劃的過程中，基因組中心檢視了香港遺傳及基因組服務的現況，以找出未來三年面對的困難與挑戰。

### 衛生署醫學遺傳科

自 1981 年以來，本地的公共遺傳及基因組服務主要由衛生署醫學遺傳科提供，服務範圍遍及全港。醫學遺傳科每年處理約 1,800 宗新症，自成立以來累計的個案涉及逾 43,000 個家庭（截至 2020 年）。由於醫學遺傳科並未向患者提供治療，因此有需要接受治療的病人會被轉介至醫管局，由相關專科部門跟進。

自 1984 年起，醫學遺傳科除了提供臨床診斷及遺傳輔導服務，亦會提供新生兒篩查計劃，範圍包括先天性甲狀腺功能不足症，以及葡萄糖六磷酸去氫酵素缺乏症。醫學遺傳科亦與醫管局合作，全面規劃、統籌及評估「初生嬰兒先天性代謝疾病篩查計劃」。該計劃自 2017 年開始定期推行，並在 2020 年 10 月普及至所有公立醫院。

醫學遺傳科透過舉辦講座和演講、出版公眾教育小冊子及接受媒體訪問，向市民灌輸遺傳疾病和遺傳健康的知識，同時在遺傳及基因組醫學方面擔任政府的衛生事務顧問。

### 醫管局的遺傳及基因組服務

醫管局於 2019 年 10 月 14 日發布《遺傳及基因組服務策略》（《服務策略》），訂立五個策略方向，提升其遺傳及基因組服務。

- ▶ 加強遺傳及基因組服務的協調和協作，以提升服務質素及可達性；
- ▶ 適時提供財政支援，促進遺傳及基因組服務的提供與發展，緊貼遺傳及基因組的發展步伐；

- ▶ 加強遺傳及基因組服務的管理，令協調更順暢；
- ▶ 培育具備技術與能力的遺傳及基因組專才；及
- ▶ 落實表現監察，不斷提升服務質素。

醫管局期望透過制訂《服務策略》框架，緊貼全球基因組醫學的發展步伐，並善用遺傳及基因組創新與進步的龐大潛力，未來可惠及公立醫院的病人。

### 大學的遺傳及基因組服務與研究

香港大學和香港中文大學的醫學院在提供遺傳及基因組臨床服務，以及推動有關研究方面，一直扮演着舉足輕重的角色。醫學院一直培育相關的醫療專才，以支援遺傳學及基因組學發展。

其他大學如香港科技大學亦積極參與基因組醫學的科研工作，關於阿茲海默症和腦腫瘤等領域的科研成果更獲得國際認可。大學教育資助委員會轄下的研究資助局、醫療衛生研究基金和創新及科技基金亦一直支持本地大學展開各種基因組醫學研究項目。



### 私營機構的遺傳及基因組服務

香港對臨床遺傳服務的需求日益增加，除了公營界別和大學，私營機構亦滿足了部分需求。有私家醫院於 2016 年設立臨床遺傳服務，由一般遺傳病診斷和輔導診所組成；醫院內亦設有化驗所，提供細胞遺傳學、分子遺傳學、生物化學及血液學檢測。有關服務與該醫院的生殖醫學中心相輔相成，提供產前及植入胚胎前的基因檢測服務。

與此同時，直接售予消費者的基因檢測 (direct-to-consumer genetic test) 愈趨普及，部分更可在網上經海外供應商訂購，或直接從零售店購買，毋需醫生處方。然而，這些檢測是否可靠、檢測結果能否獲妥善處理等問題，引起愈來愈多關注。



## 4. 主要問題及挑戰

環顧世界各地及香港的基因組醫學發展，把遺傳學和基因組學融入主流臨床工作已是全球大勢所趨，過程中亦帶來了實踐個人化及精準醫療的機會。在這個背景下，香港基因組醫學的發展充滿生機，醫生和學術研究人員充滿熱忱，他們的付出與努力有着莫大貢獻。有見遺傳及基因組的創新與進步帶來龐大潛力，為了奠下基礎，使香港醫療系統可善用這項優勢在未來惠及更多病人，同時回應現今的服務需求，基因組中心須應對一系列情況與挑戰。我們須理順提供臨床服務的情況、設立標準化及更為協調的機制，評估各機構新研發的遺傳及基因組檢測，鑒辨其臨床有效性和可用性，以便轉化新科技作臨床用途，同時亦需改善人手情況，以及提高醫護人員和公眾對基因組學的認識。

## 5. 提供臨床服務的情況

基於歷史原因，衛生署醫學遺傳科一直負責提供大部分公共診斷及遺傳輔導服務，對象是受遺傳疾病困擾的家庭；而醫管局則負責跟進治療。醫管局亦剛剛於公立醫院設立專責提供遺傳及基因組服務的部門。另一方面，兩間大學醫學院提供的臨床服務以研究為主，並非常規服務。為了公平地服務病人，我們需要研究如何在香港提供更協調和有系統的遺傳及基因組臨床服務。基因組中心會透過落實基因組計劃，制訂應對這些情況與挑戰的策略。

## 6. 化驗服務

衛生署、醫管局和大學的化驗所一直按各自需要、能力和資源開發各種遺傳及基因組檢測，以致基因檢測項目出現重複或使用率欠佳的情況。雖然醫管局最近在香港兒童醫院設立了專門的遺傳及基因組服務，但是其他醫院的病人和醫生仍無法獲得同樣的檢測服務。除了無法公平地提供遺傳及基因組檢測服務，由於藥理基因組學的發展未盡完善，實驗室檢測服務亦無法配合整體的臨床需要。此外，在遺傳及基因組服務方面，現有的既定程序或檢測標準未足以建構出正式的轉介網絡，以及轉化新科技作臨床用途。基因組中心會向更多病人提供標準化及優質的基因組測序服務，致力改善上述情況。





## 7. 行業人才狀況

若要提供遺傳及基因組服務，醫護人員的支援必不可少，包括進行診斷、輔導、測序和詮釋測序結果。整體而言，香港缺乏遺傳及基因組專才；現時只有少數兒科醫生取得香港兒科醫學院附屬專科「遺傳及基因組（兒科）」的資格，但他們所治療的遺傳病患者不只是兒童，還有成人。雖然香港醫學專科學院已於 2020 年 11 月頒發第一批遺傳及基因組病理學院士資格，但曾接受遺傳及基因組病理學培訓的病理學專家仍然不足。此外，遺傳輔導員在先進經濟體是一個由來已久的專業，然而，香港仍未就這個專業制訂相關的資格和培訓要求。與此同時，生物信息學家在提供基因組服務方面扮演舉足輕重的角色，但香港的生物信息專才人數有限，不足以應付需求。基因組中心會與本地大學及專業團體合作，推動上述專業的發展，包括加強培訓及提供清晰的職業發展路向。

## 8. 對基因組的認知程度

醫護人員對遺傳及基因組的認知需要加強，以便基因組醫學應用於不同的臨床醫療環境。由於醫護人員在這個領域的認知不足，大部分人或無法處理常見的遺傳及基因組個案、鑒辨與遺傳病有關的病徵、知悉何時應進行遺傳及基因組測序，或轉介病人進行專科評估和檢測，因而導致診斷延誤，錯過了最佳的治療時機。另外，公眾對遺傳及基因組的認知不足，亦阻礙了把基因組醫學應用於臨床治療中，無法更廣泛地透過基因測序協助診斷和治療疾病。基因組中心會積極接觸目標持份者，加強醫護人員與公眾對基因組的認知。



# 策略框架



基因組中心透過分析內外環境及主要挑戰，確立了四個首要策略重點，即「融合基因組醫學與臨床護理」、「促進基因組科學研究」、「培育人才」及「加強公眾對基因組學的認識」，同時輔以一系列策略目標及方向，藉此實現基因組中心的使命和願景。四個策略重點如下：

## 融合基因組醫學與臨床護理

透過優化基因組診斷、個人化治療及患病風險的預測和預防，推動基因組醫學融入香港主流的醫療發展。此策略重點旨在展示全基因組測序於重點疾病領域的臨床成效，以及將基因組學融入常規臨床護理可帶來的實效/經濟效益。

## 促進基因組科學研究

透過為嶄新基因組學技術及多組學研究建立靈活且數據豐富的平台，並加強本地及國際合作，建立以防治疾病為主要的研究網絡，從而促進基因組科學研究。此策略重點的關鍵在於為香港建立必要的基礎設施，包括促進設立本地生物樣本庫網絡，及鼓勵本地和世界各地相關機構就基因組研究進行更多交流協作。

## 培育基因組醫學人才

透過與本地大學、專業團體和醫療機構合作，培育知識及技能兼備的專業人才，以提供基因組醫學服務。同時，通過與業界合作，強化相關專業的培訓和發展，包括為醫生、遺傳輔導員、生物信息學家及醫學實驗室技術人員等舉辦持續專業發展課程。

## 加強公眾對基因組學的認識和參與

與有關政府部門、學校、大學及非政府機構合作，推行遺傳學及基因組學相關的公眾教育活動，以提高市民大眾，尤其是醫護人員和學生的關注和認識。

接下來四個章節，將詳述為實現四個策略重點而制訂的目標及方向；而相關的主要行動項目，則展示了基因組中心如何具體實踐各項方針。

策略目標闡述了基因組中心致力達成的願景，在策略方向勾勒出將會依遁的路線圖，而策略則臚列了必需採取的行動。基因組中心透過制訂以下的整體框架，展示這些策略與基因組中心的願景和使命如何環環相扣。

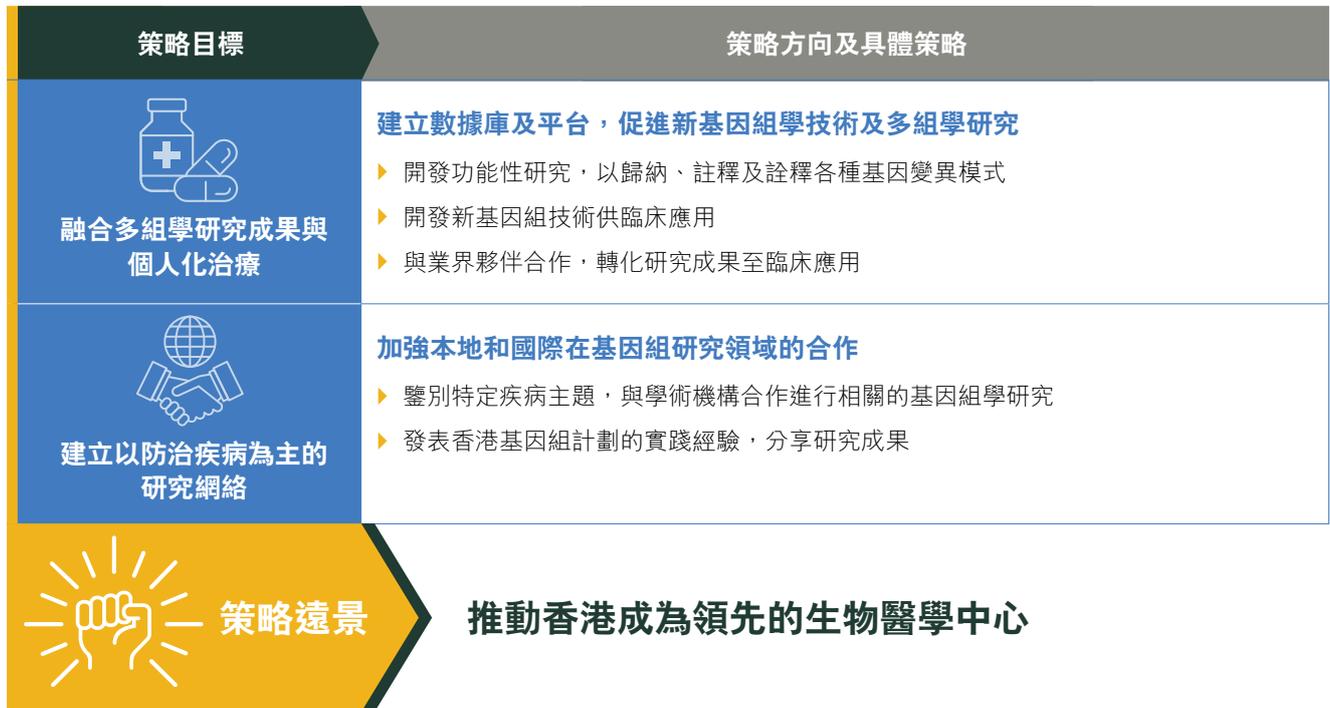


## 融合基因組醫學與臨床護理

策略目標	策略方向及具體策略
 優化基因組診斷 和個人化治療	<b>提供標準化及優質的基因組測序服務</b> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ 提升全基因組測序的能力及效能</li><li>▶ 提升生物信息學的能力及效能</li><li>▶ 為基因組中心的實驗室及全基因組測序流程取得認證</li><li>▶ 加強包括遙距諮詢在內的遺傳輔導服務</li></ul>
	<b>促進個人化治療</b> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ 提倡善用基因組診斷，以實踐個人化治療</li><li>▶ 推動善用藥理基因組分析於針對性的治療</li></ul>
 優化個人化 疾病預測和預防	<b>建立本地人口的臨床基因組數據庫</b> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ 開闢新的招募渠道，擴大香港基因組計劃的參與群組</li><li>▶ 優化私隱及數據安全指引和標準規程</li></ul>
	<b>優化香港流行疾病的風險預測</b> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ 制訂本地人口常見疾病的多基因風險評分</li><li>▶ 整合基因型和深度表型資料、健康相關數據及醫療紀錄，以優化疾病風險預測</li></ul>
 建立發展基因組 醫學的基礎設施	<b>促進建立本地生物樣本庫網絡，以發展基因組研究</b> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ 建立基因組中心的生物樣本庫，以共享數據作研究之用</li><li>▶ 完善基因組中心就知情同意及基因組數據的收集、存儲及適切分享所制訂的指引和標準規程</li></ul>
	<b>推動基因組醫學的臨床應用</b> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ 評估全基因組測序在重點疾病領域的臨床成效，以促進基因組醫學的應用及循證研究</li><li>▶ 評估醫療經濟學及全基因組測序結果在重點疾病領域的效益，藉此推動基因組醫學的應用</li></ul>
 策略遠景	<b>普及基因組醫學，共享健康福樂</b>



## 促進基因組科學研究





## 培育基因組醫學人才

策略目標	策略方向及具體策略
 <b>強化遺傳學和基因組學的知識及專業發展</b>	<b>與專業團體合作，支援持續專業發展計劃</b> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ 支持醫生、護士、專職醫護人員包括遺傳輔導員及生物信息學家等的持續專業發展計劃</li><li>▶ 與專業團體合作，制訂遺傳輔導指引及標準</li></ul>
	<b>把經驗學習納入持續進修計劃之內</b> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ 鼓勵夥伴中心的人員參與跨專業團隊會議</li><li>▶ 於不同專科培育「基因組學傑出人員/團隊」，深化基因組教學和實踐經驗，並推而廣之</li></ul>
 <b>增進大專學生的遺傳學和基因組學知識</b>	<b>與本地大學合作推廣基因組醫學</b> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ 支持本地大學開辦和推廣基因組學、生物信息學、生物醫學及遺傳輔導等課程</li><li>▶ 與本地大學合辦資訊週及職涯規劃講座等活動，宣傳基因組醫學</li><li>▶ 為修讀基因組醫學相關課程的大學本科生，開辦進修課程和實習計劃</li><li>▶ 支持基因組學、生物信息學及生物醫學的研究生課程</li></ul>



## 策略遠景

## 培育專業人才，發展和提供基因組醫學服務





## 加強公眾對基因組學的認識和參與

### 策略目標



提高公眾對基因組學的  
關注和認識

### 策略方向及具體策略

#### 與相關持份者合作，提高公眾對基因組醫學的認識

- ▶ 為公眾提供可靠易明的基因組醫學資訊和刊物
- ▶ 選定相關持份者群組，包括病人組織和專業團體，制訂策略主動接觸他們，以加深他們對基因組醫學及其效益的認識



### 策略遠景

加深公眾對基因組學的認識，積極參與







# 融合基因組醫學與 臨床護理

## 1. 策略目標和策略方向

基因組中心的策略重點是融合基因組醫學與臨床護理，務求達致「普及基因組醫學，共享健康福樂」的願景。為此，基因組中心擬訂了三個策略目標：

- (a) 優化基因組診斷及個人化治療
- (b) 優化個人化患病風險的預測和預防
- (c) 建立發展基因組醫學的基礎設施

優化基因組診斷及個人化治療的策略方向，旨在提供標準化和優質的基因組測序服務，以及推動實踐個人化治療；而優化個人化患病風險預測和預防的策略方向，則旨在建立本地人口的臨床基因組數據庫，以及優化患病風險預測和改善香港流行疾病的風險預測。此外，基因組中心擬透

過推動建立本地生物樣本庫，讓數據可共享作研究之用，以及推動基因組醫學的臨床應用，達成建立發展基因組醫學必需的基礎設施。

基因組中心按照上述策略方向擬定策略目標，藉以應對香港在發展基因組醫學的過程中面對的以下主要事項和挑戰：

- ▶ 遺傳及基因組服務不足的情況，特別是有需要提供更標準化和個人化的診斷和治療、追求最佳的臨床結果，以便為病人帶來更大裨益；
- ▶ 遺傳及基因組服務欠缺標準規程或測序準則的情況；
- ▶ 市民未有平等機會獲得遺傳及基因組服務的情況；
- ▶ 藥理基因組學的發展未足以支援精準醫學及針對性治療的情況；及
- ▶ 遺傳及基因組測序服務，以及臨床應用方面有需要趕上國際標準。



透過落實把基因組醫學與臨床護理互相融合的策略，基因組中心旨在與各持份者緊密合作，建立本港人口的基因組數據及臨床數據，以期取得豐碩成果，讓市民得享健康福樂，具體方法包括：

- ▶ 對全基因組測序及其他大數據進行分析，以加深對疾病生物學的了解，以及鑒辨各種與健康息息相關的特徵；
- ▶ 鑒辨本港市民容易患上的疾病和病症；
- ▶ 利用生物標記和基因印記進行診斷，以鑒辨是否存在與個別基因或基因產物相關的疾病或病症；及
- ▶ 使用全基因組測序的數據，根據病人的基因序列配備最適合的藥方，以提高治療效用及減少不良影響。

實施把基因組醫學與臨床護理互相融合的策略，預計會為香港經濟帶來直接得益。在上游方面，開發出本地人口的臨床基因組數據庫，將會成為本港醫療服務界的寶庫；醫療服務界可透過使用有關資料數據，找出某些香港常見疾病的新目標基因，加深了解影響各種表型的基因組因素，例如生長速度、血壓，以及吸煙和飲酒對健康的影響等。基因組數據規模日益擴大，將可以支援更多不同服務，例如可協助多種產業或初創公司：

- ▶ 鑒辨目標病人組別以進行臨床測試；

- ▶ 以基因組中心開發的基因組及電腦運算工具為業務提供支援；
- ▶ 降低測序費用並提高基因組變異調用管道的準確程度；
- ▶ 找出有助製造治療蛋白的靶外整合方法；及
- ▶ 鑒辨合適的病人，建構出疾病細胞系，以加深對某種疾病的認識或進行疾病定型。

在下游方面，基因組中心為發展本港基因組醫學所擬訂的策略，會對本港醫療體系的開支帶來以下直接影響：

- ▶ 透過為基因組計劃參加者鑒辨致病的基因變異，協助公立醫院減省開支；
- ▶ 協助公共醫療研究人員更深入認識本港常見的遺傳性疾病和變種概況，從而大幅降低醫療開支；及
- ▶ 協助開發為病人進行篩查的基因測序組合，例如專門為亞裔人士開發的疾病組合、藥劑方面的藥理基因組學組合，以及篩查帶有致病基因變異的病患者組合。



美國人類遺傳學協會及英國生命科學部最近進行的研究顯示，發展基因組醫學會帶來更大的研究開支和在基因組學領域上的投資、開創更多有關人類遺傳學和基因組學的職位，以及開創為該等職位提供支援的其他職位，對經濟帶來正面影響。

整體而言，在促使基因組醫學與臨床護理互相融合方面，基因組中心有三個策略目標、六個策略方向：

#### (a) 優化基因組診斷及個人化治療

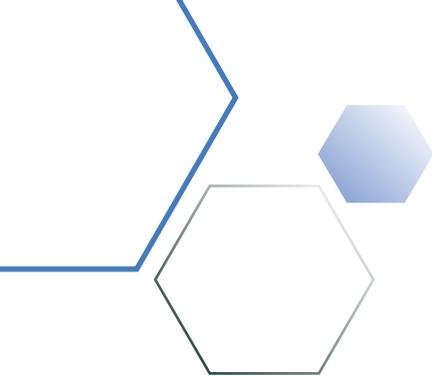
- ▶ 提供標準化和優質的基因組測序服務
- ▶ 促進個人化治療

#### (b) 優化個人化疾病預測和預防

- ▶ 建立本地人口的臨床基因組數據庫
- ▶ 改善香港流行疾病的風險預測

#### (c) 建立發展基因組醫學的基礎設施

- ▶ 促進建立本地生物樣本庫網絡作基因組研究
- ▶ 推動基因組醫學的臨床應用



## 2. 策略目標： 優化基因組診斷及 個人化治療



### 提供標準化和優質的基因組測序服務

基因組中心致力提升全基因組測序的能力及效能，以提供標準化和優質的基因組測序服務，並透過推動主階段的基因組計劃，方便病人更容易藉着這種先進的基因組診斷技術，享用個人化的臨床護理。為此，生物信息學的能力及效能有需要作出提升，以處理、分析及儲存龐大的全基因組測序數據，作臨床應用及研究用途。此外，另一個重要策略，是為基因組中心的實驗室及全基因組測序流程取得本地和國際認證，為基因組測序服務設立優質標準。為讓收集自基因組計劃參加者的全基因組測序數據能夠付諸應用，基因組中心將會加強包括遙距諮詢在內的遺傳輔導服務，以及為進行全基因組測序服務前的輔導，製作影片作解說。

根據《香港基因組醫學發展策略報告》，為求善用有限資源，先進的遺傳及基因組測序，如符合下列情況，則應集中處理：

- (a) 有關測序須採用高端技術或昂貴設備，特別是科技周期較短的檢測；
- (b) 有關測序的使用率偏低；
- (c) 進行有關測序時會產生大量數據，需要高速的運算和分析能力，以及龐大的存檔空間；及
- (d) 測序的過程中需要高技術專家（例如臨床遺傳學醫生、具相關經驗的病理學家及生物信息學家）參與，而相關專家在本地甚為缺乏。

基因組中心會為食物及衛生局提供支援，評定哪些遺傳及基因組檢測符合上述條件。視乎食物及衛生局的政策方向，基因組中心亦會善用其專業知識及先進的實驗室，以提供高水準的遺傳及基因組測序服務為長遠目標。



### 促進個人化治療

為協助本港醫療系統提供精準醫療，基因組中心將竭力推動相關範疇，為病人提供個人化治療，具體策略是提倡善用基因組診斷，實踐個人化治療，以及積極推動善用藥理基因組分析，以進行針對性治療。

遺傳及基因組測序不但可以鑒辨患上某種疾病的機會，更可以提供豐富資料，協助診斷病人患上某種疾病的風險。隨着基因組醫學迅速發展，遺傳及基因組測序現已被應用於診斷多種罕見及較常見的疾病。基因組中心鼓勵夥伴中心的醫護人員，根據基因組計劃參加者的全基因組測序報告結果，為病人提供個人化醫護服務。

對大部分醫護人員來說，藥物是治療的主要根基。藥物治療旨在醫治或控制某種疾病或病症，同時不會造成不良影響。近年，在藥理基因組學取得進展的情況下，醫護人員已能夠善用遺傳及基因組方面的知識和工具，按照病人的基因組，為病人選用「正確種類和正確劑量」的藥物。基因組中心希望藉着推動有關策略，協助香港把藥理基因組學發展成為重要的研究領域，並能夠予以臨床實踐，以找出遺傳變異如何影響個別病人對個別藥物和藥物劑量的反應、有關藥物和劑量對病人的效用，以及鑒辨藥物帶來不良反應的風險。

### 3. 策略目標： 優化個人化疾病預測 和預防



#### 建立本地人口的臨床基因組數據庫

基因組中心的策略方向是在未來三年間建立本地人口的臨床基因組數據庫，提供所需數據，方便研究人員進行針對本港人口的基因組研究，造福本港市民和病人。為推行這項策略，基因組中心計劃在基因組計劃的主階段開闢新的招募渠道，擴大香港基因組計劃的參與群組，同時訂立私隱及數據安全指引和標準規程，以加強市民對該項計劃的信心。此外，基因組中心亦會以數據庫的資料展示實際臨床效用，以及實測精準醫療的臨床規程，協助醫護人員在疾病預測和預防方面為病人提供更個人化的服務。

隨着全基因組測序技術的發展，如何詮釋有關「不能確定致病性的基因變異」的發現，是醫護人員面對的新挑戰。不能確定致病性的基因變異是指在參加者基因組中發現基因變異，惟測序結果無法確定有關變異是否與疾病有關。醫護人員及科學家距離完全了解該等變異，尚有漫漫長路；但若建立了本地人口的大型臨床基因組數據庫，醫護人員及科學家便可根據病人及病人家屬的臨床資料和表型資料，了解某些不確定意義的變異。相反，在沒有本地人口數據庫的情況下，醫護人員及科學家一般只可借助國際指引，

用以分辨相關不能確定致病性的基因變異屬良性還是帶致病風險。然而，在病人病徵明顯，或病人家屬有明顯病患紀錄的情況下，是否適宜採用該等國際指引，亦為疑問。有科學證據顯示，某些不能確定致病性的基因變異實際上是良性的，而另一些則屬專門影響華人的致病基因變異。就此等個案來說，基因組計劃的數據庫必然有助優化診斷策略和臨床管理，這亦正是提供個人化病人護理的精華所在。



#### 優化香港流行疾病的風險預測

基因組中心會以兩大方向探索前行，以期達到目標，改善香港流行疾病的風險預測，當中包括制訂香港人口常見疾病的多基因風險評分，以及整合基因型和深度表型資料、健康相關數據及醫療紀錄，以優化患病風險預測。

過去十年間，全球多個地區先後進行了多個大型的基因組測序計劃，持續收集堅實和以證據為依歸的資料，以鑒辨基因組變異的致病性，並進行分門別類的工作，大大提高了為個別人士預測或預防患病風險的能力。隨着有關基因與疾病之間關連的資料愈來愈豐富，基因組中心將可著手制訂出一套香港人口常見疾病多基因風險評分，結合基因型和表型資料、健康相關數據及醫療紀錄，為個別人士提供個人化的患病風險預測和疾病預防的工作。



#### 4. 策略目標： 建立發展基因組醫學的 基礎設施



##### 促進建立本地生物樣本庫網絡 以發展基因組研究

建立生物樣本庫可促進本港醫療服務提供者及研究機構進行有關基因組的研究，而生物樣本庫亦是香港發展基因組醫學其中一項最重要的基礎設施。基因組中心的策略方向是促進本地建立生物樣本庫，共享數據作研究之用，具體策略是自行建立基因組中心的生物樣本庫，與其他本地研究機構共享有關基因組及其他組學的數據，並優化私隱及數據安全指引和標準規程，在獲得基因組計劃參加者的知情同意後，基因組中心會以安全可靠的方式收集、儲存和分享基因組數據。基因組中心亦會以累積所得的經驗，支援食物及衛生局與不同大學合作，訂定為基因組醫學建立本港生物樣本庫網絡的規程。



##### 推動基因組醫學的臨床應用

除了建立生物樣本庫網絡，基因組中心會藉兩項具體策略，在未來三年間加強基礎設施，推動把基因組數據應用於臨床護理之上，實踐基因組中心推動融合基因組醫學與臨床應用的策略方向。策略一是評估全基因組測序在重點疾病領域的臨床成效，鼓勵相關臨床部門把基因組醫學融合臨床應用。此外，基因組中心會繼續促進基因組醫學的循證研究，推動把研究成果轉化至臨床應用。策略二是在重點疾病領域對全基因組測序的醫療經濟學和成果進行初步評估，藉此向醫護人員展示遺傳學及基因組學的經濟效益和實效，鼓勵醫護人員把基因組醫學融入臨床護理。





# 促進基因組 科學研究



## 1. 策略目標和策略方向

基因組中心的策略重點是促進基因組科學研究，為香港成為首屈一指的生物醫學研究樞紐提供支援，並為此擬訂了兩個策略目標：(a) 融合多組學研究成果與個人化治療，以及 (b) 建立以防治疾病為主要的研究網絡。

融合多組學研究成果與個人化治療的策略方向，旨在為嶄新的基因組學技術及多組學研究建立靈活和數據豐富的平台。此外，基因組中心的策略目標之一，是建立以防治疾病為主要的研究網絡，在加強本地及國際合作的策略方向下，推動嶄新的基因組科學研究。

基因組中心按照策略方向所擬訂的具體方針，致力應對以下主要情況和挑戰：

- ▶ 缺乏本地人口的臨床基因組數據，供研究人員進行有關基因組研究；
- ▶ 全球基因組學和多組學技術日新月異，需緊貼相關發展；
- ▶ 迅速把多組學的突破性成果與臨床應用結合；及
- ▶ 以防治疾病為主要的研究網絡在香港發展不足的情況。



為了實踐促進基因組科學研究的策略，基因組中心會與公、私營界別的合作夥伴緊密合作，應用基因組技術的嶄新發展，讓市民和社會受惠，例如：

- ▶ 建立本地人口的基因組及臨床資料數據庫和分析平台，提供有關生物醫學研究、大數據分析及資訊科技發展等方面的重要資源；
- ▶ 建立本地和國際的知識共享平台，按劃一標準的方式記錄、分享和收集經全面整理的臨床和基因組數據，以提供具有臨床意義的研究報告；
- ▶ 應用多組學研究突破的成果，推動個人化臨床護理，提供精準和具成本效益的分析、治療和防治疾病的方法，以照顧病人的健康和福祉；
- ▶ 促使針對疾病進行的基因分析更精準有效，並研發有效的針對性治療方法，減低個人和醫療系統的醫療開支；
- ▶ 降低疾病治療導致的生產力損耗和減低治療開支，配合應用組學技術，開拓嶄新的生物醫學產業，並提高現有企業的業務增長（例如發展嶄新的醫療診斷測試及治療、生產醫藥及其他醫療製品等），藉以推動經濟發展；及
- ▶ 結合基因組科學與其他相關學科的科學（例如系統生物學、數據科學、統計科學、電腦運算技術等），以產生協同效應，突破科學新領域。

整體而言，基因組中心以兩個策略方向推動兩個策略目標，務求達到促進基因組科學研究的策略重點：

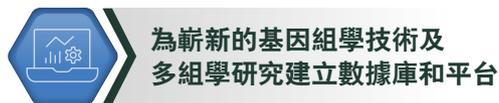
#### (a) 融合多組學研究成果與個人化治療

- ▶ 為嶄新的基因組學技術及多組學研究建立數據庫和平台

#### (b) 建立以防治疾病為主要的研究網絡

- ▶ 加強本地及國際在基因組科學研究的合作

## 2. 策略目標： 融合多組學研究成果 與個人化治療



為嶄新的基因組學技術及  
多組學研究建立數據庫和平台

由於基因組科學的成果會對醫療系統以至社會整體帶來莫大裨益，促進基因組科學研究的工作與臨床護理的實踐應用緊緊相扣。另一方面，把多組學研究成果與臨床護理互相融合的工作，有助基因組學突破科學知識和技術方面的新領域。

基因組中心的策略方向，是為嶄新的基因組學技術及多組學研究建立平台，務求達致融合多組學研究成果與個人化治療的策略目標。基因組中心的具體策略是開發功能性研究，歸納、註釋及詮釋各種基因變異模式，以優化對全基因組測序數據進行分析和詮釋的工作，同時研發可作臨床應用的嶄新基因組技術，例如長序列讀取測序、單細胞測序，以及轉錄組及表觀基因組分析等。此外，基因組中心亦會爭取與業界夥伴合作的機會，務求把研究成果轉化至臨床應用。

另一方面，基因組中心亦致力發揮賦能者和推動者的角色，為研究人員提供內容豐富的數據庫，以及靈活的平台，供他們探究和鑽研。具體而言，基因組中心會按個別研究項目的要求，整理最適合的資料數據，確保有關基礎設施安全可靠，以及推動研發創新的研究運算法則，供有關平台應用。

## 3. 策略目標： 建立以防治疾病 為主要的研究網絡



加強本地及國際  
在基因組科學研究方面的合作

基因組中心的策略目標是建立以防治疾病為主要的研究網絡，並加強本地及國際在基因組科學研究方面的合作。為此，基因組中心會在未來三年間透過兩個主要策略推動上述策略方向。具體而言，基因組中心會以特定疾病為主題，與本地和國際學術機構合作，進行有利於疾病分析的研究。基因組中心亦會整理和發布推行基因組計劃的經驗，與本地和國際的合作夥伴分享。

香港能夠以甚麼速度實現為大部分人口提供個人化治療，很大程度取決於臨床資料的分享。就此而言，關鍵之一在於這些個人基因組序列和醫療紀錄如何成為整體人口資料數據的一部分，供醫護人員和轉化研究人員取用。透過整合和分析大規模的資料數據，研究人員有機會發現某些難以察覺的模式和關係。眾所周知，數據分享有助大力推動基因組醫學的發展步伐，基因組中心會竭力建立以防治疾病為主要的研究網絡，並透過加強本地及國際合作，推動基因組科學的研究工作。





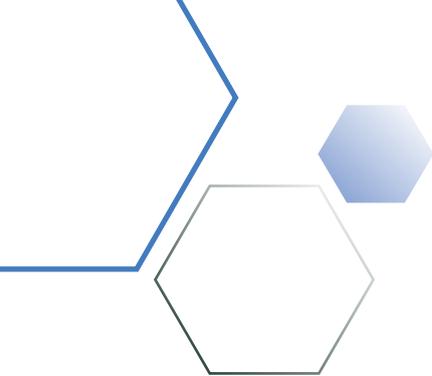
# 培育基因組 醫學人才

## 1. 策略目標與策略方向

基因組中心希望透過培育基因組醫學人才，實現「培育專業人才，發展和提供基因組醫學服務」的策略遠景。為此，基因組中心會推動下列策略目標：(a) 強化遺傳學和基因組學知識與專業發展，以及 (b) 增進大專學生的遺傳學和基因組學知識。在強化遺傳學和基因組學的知識及專業發展方面，我們會採用協作模式，循兩個策略方向推進，包括與專業團體合作，支援持續專業發展計劃，以及把經驗學習納入持續進修計劃之內。至於增進大專學生的遺傳學和基因組學知識，亦會按相近的策略方向，與本地大學合作推廣基因組醫學。

基因組中心透過按上述方向制訂的策略，旨在解決下列主要問題和挑戰：

- ▶ 遺傳和基因組專業人才不足（包括醫學遺傳學家、遺傳輔導員和生物信息學家）；
- ▶ 強化遺傳和基因組專業人員的培訓與發展；
- ▶ 其他醫護人員對遺傳和基因組缺乏認識；及
- ▶ 加強培養大專學生對基因組的認識和興趣。



總括而言，培育基因組醫學人才的工作有兩個策略目標，循三個策略方向開展：

### (a) 強化遺傳學和基因組學知識及專業發展

- ▶ 與專業團體合作，支援持續專業發展計劃
- ▶ 把經驗學習納入持續進修計劃之內

### (b) 增進大專學生的遺傳學和基因組學知識

- ▶ 與本地大學合作推廣基因組醫學



## 2. 策略目標： 強化遺傳學和 基因組學知識及專業發展



### 與專業團體合作 支援持續專業發展計劃

透過把基因組醫學融入主流，從而推動香港醫療制度轉型，當中至關重要的是培訓醫護人員。在這方面，基因組中心會與各大學、醫管局、衛生署、香港醫學專科學院和相關專業團體合作，共同發展全新的遺傳學和基因組學培訓及教育課程，以助醫護人員吸收日新月異的遺傳學和基因組學知識。未來三年，基因組中心會集中支援專業團體，為醫生、護士、專職醫療人員舉辦遺傳學和基因組學持續的專業發展課程。我們希望這些教育課程能強化醫護人員在遺傳學和基因組方面的知識，並且在醫療工作間培養正面和鼓勵的文化，在臨床實踐方面，推動應用基因組學和基因組服務。

除了醫護人員的培訓和發展，基因組中心也會支援合作夥伴，為在其他相關範疇的專業人員（例如遺傳輔導員和生物信息學家）舉辦持續專業培訓和發展課程，因為他們在臨床實踐遺傳和基因組服務方面，扮演着舉足輕重的角色。為了培育人才及為遺傳輔導制訂劃一標準，基因組中心會與業界的專業團體合作，共同推動相關專業發展，並為本港制訂遺傳輔導指引及準則。



### 把經驗學習納入持續進修計劃之內

基因組中心也會依循策略方向，把經驗學習納入相關專業發展課程之內，以達成「強化遺傳學和基因組學知識及專業發展」的目標。經驗學習是指在經驗中學習的過程，以「反思作為，從中學習」為方針。就此，基因組中心會推行兩項主策略。其中之一，是邀請夥伴中心的醫生出席跨範疇小組會議，參與討論全基因組測序報告的成果和有關臨床實踐的工作。來自不同範疇的專業人員互相交流，既可以加強醫護人員的遺傳學和基因組學知識，也能夠推動在醫療上更廣泛地應用基因組學的方法。

為了在基因組醫學中推廣經驗學習，另一項有待實施的策略是在不同臨床專科中設「基因組學傑出人員/團隊」，讓他們在基因組教育，以及把基因組學融入臨床工作方面，發揮貢獻和影響力，鼓勵策動各自所屬專科的同事。基因組中心會為傑出人員/團隊提供培訓和支援，以便他們加強宣傳和傳遞資訊，並且支援所屬專科將基因組學納入主流。傑出人員/團隊日後將會從事以下工作：

- ▶ 找出基因組學培訓素材有待補足之處，包括通用內容和臨床專科獨有的內容；
- ▶ 在工作間向同事宣傳基因組學，並且在部門之間建立聯繫；
- ▶ 所屬專科如有人對基因組學有疑問，為他們解答問題；
- ▶ 與同事分享基因組學的資訊，協助他們明白何謂基因組學和對所服務病人有何幫助；以及
- ▶ 協助開發可加強醫護人員認識基因組學的教材。

### 3. 策略目標： 增進大專學生的 遺傳學和基因組學知識



#### 與本地大學合作推廣基因組醫學

除了非基因組學的醫護人員，大學本科生和研究生是目前基因組中心在基因組專題教育活動中的主要目標對象。為了達到「增進大專學生的遺傳學和基因組學知識」的策略目標，基因組中心會按既定策略方向推進，與本地大學合作推廣基因組醫學，逐步實施下列四項主要策略：

- ▶ 與本地大學合作和支持他們開辦及推廣基因組學、生物醫學、生物信息學及遺傳輔導課程，從而培育和培訓在香港發展基因組醫學和納入臨床應用的必要人才；
- ▶ 聯同本地大學舉辦資訊周，以及職涯規劃講座等宣傳和教育活動，吸引更多大專生修讀基因組學相關的科目，或者加入基因組學相關的專業；
- ▶ 為大學研究生開辦基因組學相關的進修課程和見習計劃，以增進他們的遺傳學和基因組學知識，同時亦有利培育基因組醫學的人才；以及
- ▶ 支援本地大學開辦基因組學、生物信息學和生物醫學的研究生課程，為本港推進基因組醫學發展建立人才庫。



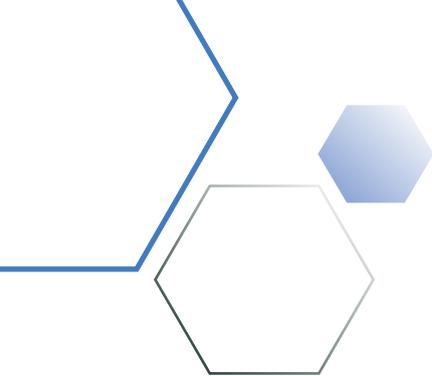


# 加強公眾對基因組學的認識和參與

## 1. 對基因組學的認識

《策略計劃》的第四項策略重點，是加強公眾對基因組學的認識和參與。一般而言，認識基因組學是要理解何謂基因組、基因組科學如何運作，以及基因組科學的功能特性、限制、應用和對社會的影響。概而言之，建構知識可分為認知、技術和原理三個層面進行。認知層面的知識，是指對基因組學和基因組學服務有一般理解；技術層面的知識，是指基因組學和基因組學服務臨床應用方面的操作知識；原理層面的知識，則指對基因組學基本原理及理論的了解。技術層面及原理層面的知識與上文提及的第三項策略重點「培育人才並加強醫護人員和大專學生的基因組學知識」更為相關，而提高公眾和年青人對基因組學認知層面的知識，則是基因組中心未來三年要推行的第四項策略重點工作。

儘管基因組學研究的嶄新發現會逐漸推動醫學發展，但假如社會對基因組學認識有限，市民大眾便難以了解遺傳學和基因組學在醫療和公共衛生上的用途和潛力。若要有有效管理遺傳病，包括診斷、預防併發症、施行治療，關鍵在於市民對基因組學的認識和關注。對基因組學有所認識，會有助公眾明白涉及基因組醫學的個人健康問題，為自己及家庭成員的健康作出更明智的決定；另外，基因組學知識亦可幫助市民了解基因組學研究進展的報道，甚或參與公共政策的討論，探討基因組學在社會層面擔當的角色。



## 2. 策略目標和策略方向

為實現「加強香港公眾對基因組學的認識和參與」的願景，基因組中心會以增強市民對基因組學的關注和知識為策略目標，吸納普羅大眾和目標持份者參與，從而加深市民對基因組醫學的認識。

基因組中心希望透過依照上述策略方向制訂的策略，應對下列主要困難和挑戰：

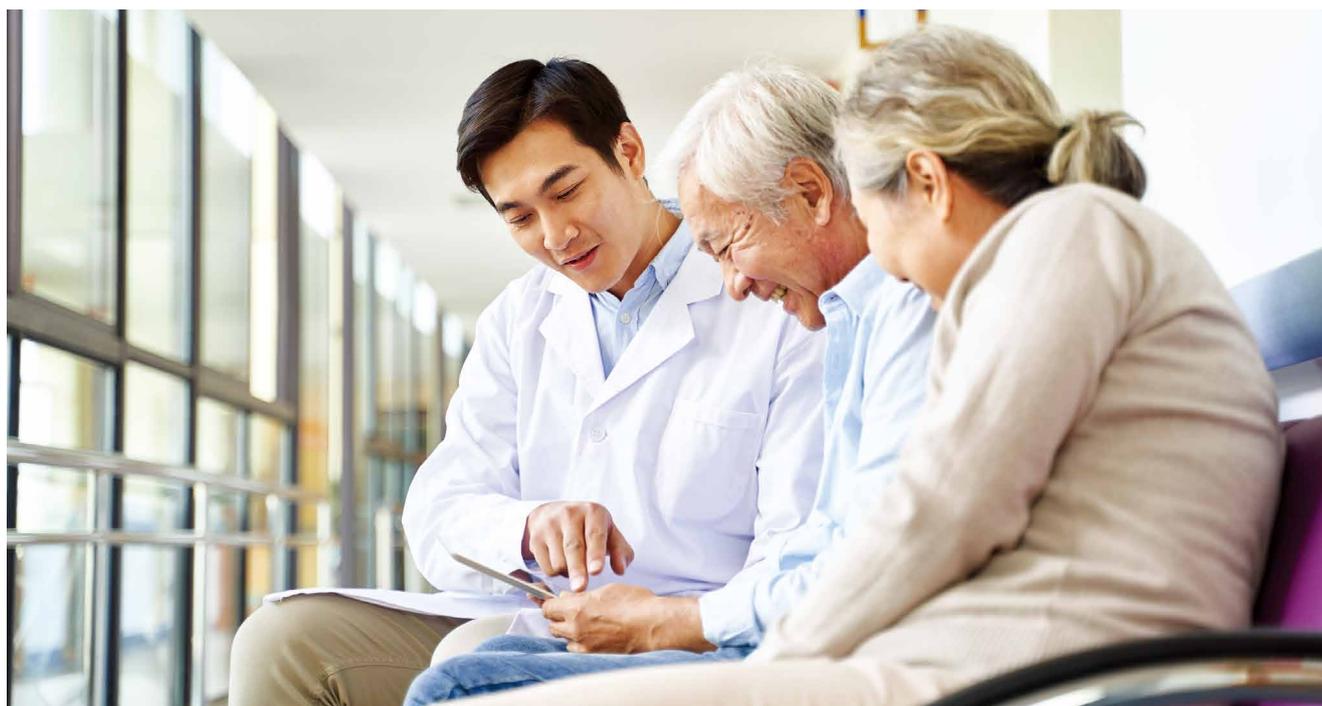
- ▶ 公眾對基因組學的認識不足，有礙落實基因組醫學的臨床應用，並且不利於更廣泛地使用遺傳檢測來協助診斷和治療疾病；及
- ▶ 向年青人推廣基因組學的需要，長遠而言提升整體社會對有關範疇的認識。

## 3. 策略目標： 增強公眾對基因組學 的關注和知識



### 吸納市民大眾和目標持份者參與 加深市民認識基因組醫學

要加深市民認識基因組學，有賴基因組專家與不同的公眾組別積極參與。為此，基因組中心會制訂策略，鼓勵社會各界參與，讓他們對近年基因組學醫療應用的急促發展，有更深的認識。基因組中心同樣會以合作為本，鼓勵目標持份者參與，包括與病人組織和專業團體合作，推動各方關注基因組醫學及其益處；基因組中心亦會透過參與科普活動，提升大眾關注基因組醫學發展，以及編寫權威而實用的基因組醫學資訊和出版物，增強公眾對基因組學的認識。





基因組醫學已鑒辨出各種重大的醫學挑戰，例如制訂以基因組為本的診斷測試常規、實現癌症基因組的完整分析，以及把基因組資料納入個人化的醫療服務當中。這些重大進展，與公眾所掌握的生物學基礎（包括遺傳學）和數學（包括概率理論、統計學和風險計算）知識水平，形成強烈對比。然而，要市民接納把基因組學應用於個人化醫療護理，必需先讓他們了解這些概念。

因此，若要長遠地提高本港社會對基因組學的認識，必須先向年青人推廣從基因組學變革而生的新科學概念。目前，基因組中心需要從年青人和成人的角度出發，檢視他們在認識基因組方面所面對的挑戰，務求識別出當中的落差，並把握當中的契機，透過綜合統一的方式，加深他們對基因組學的了解。基因組中心會聯同青年團體等目標持份者，研發策略性公眾參與計劃和教材，加深市民認識基因組醫學及其為病人和社會帶來的好處。





# 關鍵推動因素

## 1. 資訊科技支援

要實踐《策略計劃》載列的策略，必須有關鍵的推動手段，特別是資訊科技方面的能力，以支援基因組資料的累積、儲存和分發，並提供恰當存取途徑和必要的電腦運算能力，以便分析和解讀該等基因組資料，作臨床實踐的用途。為推廣基因組醫學的臨床實踐，基因組中心必須有能力持續地在符合數據隱私和安全、以及病人同意的條件下，以電子方式恰當地與合作夥伴分享相關的病人資訊。

再者，隨着香港基因組計劃所累積的基因組資訊與日俱增，對資訊科技設施的要求亦相應提高；日後需要有統一的平台，安全穩妥地處理數量龐大的基因組資料，推動發展基因組醫學。此外，資訊系統的基建亦同樣至關重要，以便基因組中心與各夥伴之間保持工作流程、通訊和協作上的暢順。

基因組中心將會積極參與尖端資訊科技，尤其是與生物信息學有關的資訊科技的發展和應用，為發展基因組醫學創造有利條件。我們期望，在應用先進的資訊科技技術為香港基因組計劃發展生物信息學平台的過程中，會進一步推動本港資訊科技基建的發展。

## 2. 本地和國際基因組醫學研究進展

發展基因組醫學的關鍵在於累積基因組醫學的知識，並將之應用於臨床實踐。因此，本地和國際在基因組醫學方面的研究進展，將會是促使基因組醫學融入本港主流醫療制度的重要推手。為使香港躋身於基因組醫學發展的尖端，基因組中心必須建立主動且有效的本地和國際交流及協作網絡，汲取各方經驗，藉以促進本港基因組醫學的發展。為此，基因組中心會竭力在香港建立本地生物樣本庫，鼓勵基因組資料分享，並協助本地基因組研究員與海外研究機構串聯，以便他們緊貼基因組醫學的最新發展，同時推動基因組研究方面的國際協作。如能取得更多人才或資金等資源，供基因組中心及其他本地研究和醫療機構進行基因組和多組學研究，也是成功發展基因組醫學的重要因素之一。





# 執行和監察

## 1. 執行

《策略計劃》是基因組中心未來三年全面發展及規劃的總體綱領，內容涵蓋服務、設施、人力、資訊科技、業務支援和財務資源等；《策略計劃》透過長遠規劃的方式，為管理團隊制訂年度工作計劃奠定基礎。基因組中心將透過由行政總裁督導的年度規劃程序，推展《策略計劃》所擬訂的策略及各項行動項目，以確保各個年度計劃與《策略計劃》相輔相成。為此，2022-23 至 2024-25 年度期間的三個年度計劃將載列落實《策略計劃》的具體行動計劃。

## 2. 監察

監察《策略計劃》執行進度的工作，將由基因組中心董事局及其下六個專責委員會領導和監督。在 2022-23、2023-24 及 2024-25 年度期間的三個年度計劃，均會擬訂執行《策略計劃》內各項策略的具體行動，並會在先前一個財政年度結束之前，交由董事局審批。在每個財政年度結束後，會就該等年度計劃的執行措施擬備進度報告，呈交董事局，由董事局成員監察擬訂於《策略計劃》內各項策略的執行進度。屬於專責委員會職權範圍的各項年度計劃措施和其執行進度，將先交由個別委員會審閱，然後才呈交董事局。此外，食物及衛生局將會監察《策略計劃》所擬訂的各項策略及主要行動項目。





**地址：香港基因組中心**

香港沙田香港科學園

科技大道東 20E 大樓 2 樓

**電話：**(852) 2185 6700

**電郵：**[enquiry@genomics.org.hk](mailto:enquiry@genomics.org.hk)



[www.hkgrp.org](http://www.hkgrp.org)