

完成3萬人數據 冀擴容至50萬增競爭力

基因組中心揪兇初生嬰免換肝

星島專訪

人體內有超過30億個DNA代碼，當中只需有1個基因出現致病變異，便可誘發難解病症。有見及此，港府在2021年中啟動香港基因組計劃，撥款12億元冀在明年內為4至5萬人進行全基因組測序，以建立華南地區人口的基因組數據庫，助病人及早揪出病因。香港基因組中心指，截至上月已蒐集3萬人數據，當中有初生嬰兒經基因測序證實病情可觀察，免卻換肝之苦。中心期望，日後可將數據庫擴容至50萬人，以增強國際競爭力；且除罕見病外，亦能兼顧常見疾病的基因分析。

記者脫芷晴

香港基因組中心運作將滿3年，其行政總裁羅思偉透露目前已花7億元撥款，有信心在預算內蒐集4至5萬人數據，以建立香港「本土數據庫」。他指，目前與醫管局轄下7間醫院合作，經醫生招募患有未能確診病症、遺傳相關癌症，及與基因組學和精準醫學有關患者及親屬，進行全基因測序，以盡快揪出病因、進行個人化治療及跟進，未來冀做到「個人化預防」。他指，中心能在48小時內完成48個測序，每個樣本成本約1000美元，隨技術進步料「越來越平」，「海外數據庫以白人口為主，若本港數據庫完善，有助藥廠開發針對華人藥物。參照海外經驗，要具備國際競爭力最少需16至20萬人數據，最好做到50萬人數據。」

未來冀做到「個人化預防」

中心首席醫務及科學總監鍾佩言指，每次測序一般可找出400萬個基因變異，需以大數據逐一對照，才能找出1個可能致病的變異。他說：「以肝癌為例，會同時抽取腫瘤及血液樣本，對比當中基因，加快揪出致病部份；若是心臟出问题者，會集中對比與心臟結構相關基因。」他指，目前3萬人樣本大部分來自患者，「兒科病人的父母多數亦會提供樣本，以確認孩子病因是遺傳性抑或基因突變；若是基因突變，較少影響下一胎，可左右其生育決定。」

目前樣本中，癌症患者約佔10%，基因組學和精準醫學個案亦不斷增長。鍾佩言指：「精準醫學範疇闊，如骨質疏鬆亦與基因相關；另正與心臟、腦科及腎科等專家探討，基因測序可幫到哪些病人。」對糖尿病等慢性病日後會否納入計劃，鍾冀不



計劃特別之處是除患者基因數據，亦蒐集相關臨床資料，以了解疾病與基因組的關係。

首席醫務及科學總監鍾佩言

論罕見疾病，抑或是常見疾病均「兼顧得到」。

基因排序助對症下藥

計劃亦幫助不少病人。有初生嬰兒因持續肝功能異常，進行膽管閉塞手術後亦未見好轉，本已計劃換肝，幸經快速基因測序，找出JAG1基因變異，確診患「阿拉吉歐症候群」（兒童肝病）。鍾佩言指：「兒童肝病患者約8成可不藥而癒，該患者經一段時間觀察後，病情亦好轉至不用換肝。」另有中年患者兩邊小腿接連無力，且有腰椎側彎、脊椎關節退化，最終通過測序證有SOD1基因變異，確診肌萎縮性側索硬化症（漸凍人症），鍾指：「漸凍人症與10多個基因變異相關，而SOD1變異在港反覆出現，反映有本土性，基因測序有助對症下藥。」

醫管局指，現時轉介至基因組中心個案包括神經外科、臨床腫瘤科、精神科等病人；另今年起設遺傳輔導員和生物訊息學家的專職醫療職系，以協助處理及支援病人和家屬。

香港基因組計劃現況

項目	詳情
成功招募	逾3萬人
總數據量	近4000TB
篩查成本	每個樣本約1000美元 (現時參與者免費)
篩查範圍	<ol style="list-style-type: none"> 1 未能確診病症 2 與遺傳相關癌症 3 基因組學及精準醫學相關個案，如骨質疏鬆

*截至今年5月 資料來源：綜合受訪者

香港基因組計劃目標在明年內蒐集4至5萬人數據，未來更擬擴至50萬人。左起：于浩聰、羅思偉、鍾佩言。

數據去識別化 雙重認證加強資料保密

香港基因組計劃已成功蒐集近4000TB數據，等同逾3萬部128GB的iPhone 15容量，資料保密性尤為重要。香港基因組中心營運主管（生物信息事務）于浩聰指，病人數據已去識別化及加密處理，抹去姓名、性別、聯絡方式等記錄，僅以代號識別；而利用數據進行研究及分析，亦需經授權及雙重認證，更不會允許「任職成個數據庫及取走數據。」他解釋，研究人員需通過「數據研究平台」，向中心申請取得研究項目相關數據，經審批後可在指定醫院或VPN網絡登入，且只可取走研究結果，而非原始數據。

研究人員不可取走原始數據

鍾佩言形容，平台如同「一個廚房」，研究人員可將人工智能等工具帶進平台，以「烹調」中心為其準備好的基因數據，完成研究後只帶走「菜餚」。對美國近日限制中俄等取其國民基因資料，會否影響中心未來部署，鍾指因本港資料不會離開平台，料可規避各地的法律及地緣政治風險。羅思偉強調，資料是在參與者知情同意下蒐集，事前經遺傳輔導員進行40至60分鐘講解，明言「不會將資料送出香港。」而平台擬在今年下半年開放予大學等合作夥伴使

用，預計2026、2027年開放予藥廠等機構使用。羅思偉坦言，中心「最值錢的是數據庫」，未來擬向使用的藥廠徵收費用，以達可持續運作，「收費模式會參照海外數據庫，仍是非常初步的草擬階段。」羅又透露，因中心內有全港首個經國際認證的基因測序實驗室，有藥廠亦表示有興趣委託中心代為分析基因樣本。鍾佩言補充，因本港數據庫齊備華人基因，亦可用以評估藥物成效、副作用風險，及藥廠在歐洲進行的臨床研究等數據是否能套用於華人等，「運用的範圍不少。」



計劃處理數據均會去識別化，抹去病人姓名、性別、出生日期等資料，僅留代號作識別。