

基因組中心開放數據助大學科研

曾尋得嬰兒病因「可自癒」免換肝 中心盼造福病人

本港一名初生嬰兒持續肝功能異常，卻無法確定病因，肝臟移植本是唯一續命方案，轉介香港基因組中心後才確診一種可自行痊癒的罕見遺傳兒童肝病，經悉心照料後逐漸康復，免卻開刀換肝之苦。由政府成立的香港基因組中心正建立本港首個大型基因組數據庫，今年中新設立數據研究平台並制定流程，擬下半年開放予本地大學等合作伙伴使用數據庫作科研。

明報記者 張逸義

香港基因組中心行政總裁羅思偉說正參考海外經驗制定收費政策，最快2026至2027年開放予更多私營企業可用數據庫，推動本港科研之餘，更可造福病人。

目標明年寬4萬人免費測序 建數據庫

醫衛局轄下的香港基因組中心2021年起全面運作，透過香港兒童醫院等7間伙伴醫院招募合適病人及家人，目標最遲明年為來自2萬個家庭的4萬至5萬名參加者，免費做全基因組測序，以尋找病因和制定個人化治療方案，並建構基因組數據庫。中心截至上月招募了3.1萬人，涵蓋未能確診病症、與遺傳有關癌症，以及與基因組學及精準醫學有關個案，數據庫數據量已近4000TB，相當於3萬部128GB的智能電話。

中心改寫了不少病人命運，包括一名未滿1歲的嬰兒，嬰兒出生後持續出現高膽紅素和肝功能失調，經肝臟掃描及膽管造影檢查均未能確定病因，接受膽管閉塞手術後仍未好轉，只好安排輪候肝臟移植。嬰兒其後獲轉介至中心，經快速基因測序後確診「JAG1」基因變異引致的「阿拉吉歐症候群」。

香港基因組中心首席醫務及科學總監鍾侃言說，文獻顯示八成「阿拉吉歐症候群」患者的肝臟會自行痊癒，遂建議安排跨專科團隊照料和監察該嬰兒，結果不出所料，嬰兒逐漸好轉，免卻接受移植帶來的風險。他稱中心分析其父母基因組發現並無JAG1變異，反映該嬰兒出現基因突變，而非遺傳所致，有關資訊對該父母決定是否再生小孩有重要影響。

最快26/27開放私企可用 研收費政策

中心今年內將共享數據庫的去識別化數據，羅思偉稱中心近期成立數據研究平台，並制定數據使用流程，擬今年下半年優先開放予本港兩間大學醫學院等合作伙伴，透過登入平台使用數據庫特定資料（見另稿），最快2026至27年開放讓其他私營企業申請，經審批後可使用。被問會否向私營企業收費，他說正着手釐定收費政策，將參考英國等地經驗，未有定案。

中心實驗室採用的單方向流程取得國際認可，所有樣本由接收、提取DNA至化驗和分析都「不走回頭路」，免樣本混雜



香港基因組中心首席醫務及科學總監鍾侃言（右）說，中心現有兩部儀器做基因組測序，其中一部（左上白色）每48小時可分析48個樣本，另一部（中間銀色）則36小時可完成測序，整體化驗流量較前者多1.5倍。左為香港基因組中心營運主管（生物信息事務）于浩聰，中為行政總裁羅思偉。（馮凱攝）

尋基因變異港規律 更快識別罕見病因

國際基因組數據庫以白人基因為主，香港基因組中心則正建立本地數據庫，暫已找到個別基因變異出現本港獨有規律，例如俗稱「漸凍人症」的肌萎縮性脊髓側索硬化症。該病已知有10多個基因變異可引致，其中歐美較常見的「SOD1」變異，在港較普遍。香港基因組中心首席醫務及科學總監鍾侃言說，以往文獻顯示本港離島部分大家族，有幾代成員患SOD1變異引致的漸凍人症，再配合數據庫累積的個案和經驗，有助日後更快識別罕見患者病因。

漸凍人悉SOD1變異 助對症下藥

人類基因組由A、T、C、G代碼組成，每個人的基因組有30億個代碼。香港基因組中心會為病人做全基因組測序，並與常人基因組比較，一般有約400萬個基因差異，從中找出可能致病的差異。

冰島、丹麥、英國和美國等均設基因組數據庫，但亞洲人基因只佔約一成，單計華人更少。香港基因組中心至今發現部分基因變異出現本港獨有規律，以一名患漸凍人症的中年人為例，該病人兩年間苦尋病因和治療方案，病徵愈來愈嚴重，由單邊小腿萎縮無力，逐漸擴至腰椎側彎及另一小腿萎縮乏力。

主診醫生其後轉介該病人至香港基因組中心，經全基因測序後確診其漸凍人症由SOD1變異引致，獲處方針對SOD1變異的「信使核糖核酸」（mRNA）藥物，拖慢病徵惡化速度。鍾侃言說以治理漸凍人症患者主要是物理治療等照顧方案，基因組醫學有助發現引致疾病的基因變異，並針對該變異提出治療方案。

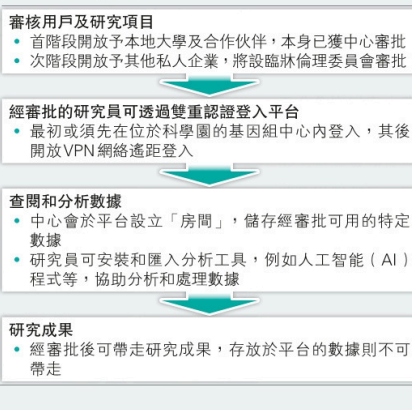
累積病人資料愈多 分析愈順暢

鍾稱每個醫生處理罕見病個案不多，累積和分享知識與經驗尤其重要，以往文獻顯示離島一些大家族不少成員確診SOD1變異引致的漸凍人症，再配合基因組數據庫資料，可加深了解該病在本地的情況。他說數據庫累積愈多病人資料，可發現更多重複出現的基因變異，令分析愈順暢；有部分基因已知與個別器官有關，在尋找與該些器官有關的病因時，可集中分析相關基因，除罕見患者個人化治療外，基因組醫學可預測患上慢性慢病風險，透過改變生活習慣等，長遠達至個人化預防。

香港基因組中心收集和管理病人數據流程



香港基因組中心數據研究平台使用流程



數據資料不離港 免地緣政治影響

香港基因組中心近期成立數據研究平台，以便開放數據庫予本地大學及私營企業使用。香港基因組中心首席醫務及科學總監鍾侃言說，數據庫開放初期須安排研究團隊前來位於科學園的中心登入平台，日後將容許遠距登入，包括海外藥企。他說研究團隊將以數據存取（data access）方式使用數據庫，做法參考國際基因組數據庫，令資料毋須離開中心或香港，以免受地緣政治影響。

數據存取方式使用

香港基因組中心營運主管（生物信息事務）于浩聰說，數據庫載有病人基因數據、樣本、臨床數據和生物信息分析結果，日後研究團隊

經中心審核後可使用，而團隊可安裝和匯入分析工具協助處理數據，完成研究後經審批可帶走成果，但不可帶走數據庫的數據。

鍾侃言稱，中心會審核研究團隊可用的特定數據，並在平台設立「房間」存放，再開放科研團隊進入「房間」分析數據。他說有關做法是國際趨勢，確保數據儲存在港，以免受地緣政治影響，並符合各地法例要求。

香港基因組中心行政總裁羅思偉說，數據庫首階段開放予本地大學等合作伙伴，合作伙伴以往與中心合作時，其研究項目已被審核過，故不難通過使用數據庫的審核；至於將來其他研究團隊或私營企業，則須由中心另設的臨床倫理委員會審批。

污染。羅思偉透露，有大型跨國醫藥公司已主動接觸尋求合作，但非有意使用中心數據庫，而是看中其實驗室規格，冀外判基因組測序和分析工作予中心，以加快藥廠臨床試驗。

國際藥廠治合作盼外判工作加快試藥

鍾侃言稱國際藥廠研發新藥後，會希望分析在亞洲是否有效，中心則可協助分析本地基因是否影響藥效或增加副作用，有助新藥更快在港推出。

中心截至2024/25年度共獲政府撥款12億元運作，首個策略計劃明年屆滿。羅思偉稱已用7億元經費，有信心完成收集4萬至5萬個樣本，並正與醫衛局釐定下一個5年計劃，方向圍繞增加招募渠道、擴大數據庫及開放數據合作。他稱據海外經驗，基因組數據庫至少須有16萬至20萬個樣本才有競爭力，最好達50萬個，並冀在基因測序常規化後，中心長遠達至自負盈虧。