二零一九年一月二十一日
討論文件

立法會衛生事務委員會
香港基因組計劃

目的

本文件旨在向委員簡介《二零一八年施政報告》所提出的香港基因組計劃(基因組計劃)的細節。

背景

2. 基因組醫學[1]是現今醫學及科研的重要領域，在疾病篩查、診斷及個人化治療方面的潛力極大，尤其隨着測序技術的發展，推行大型基因組測序計劃以促進臨床醫學和科研發展已成為國際趨勢。目前，英國、新加坡、美國、冰島、丹麥和以色列等多個國家，都正在進行不同規模和重點的基因組計劃。該等計劃的內容撮錄於附件 A。

3. 按照行政長官在《二零一七年施政報告》所建議，基因組醫學督導委員會(督導委員會)於二零一七年十一月成立，負責制定香港基因組醫學的發展策略[2]。督導委員會在討論期間，初步建議在香港推行大型基因組測序計劃，藉以促進基因組醫學的臨床應用和創新科研發展。行政長官在《二零一八年施政報告》內公布，政府已接納督導委員會的初步建議，並會撥款推行大型基因組測序計劃。二零一八年十一月，食物及衞生局(食衞局)在督導委員會之下成立由學術、臨床及科研等界別的專家組成的工作小組[3]，負責磋商計劃的有關細節。

---

[1] 一個基因組指一個細胞內的一套完整脫氧核糖核酸。基因組醫學使用基因組數據支援臨床治療。

[2] 督導委員會由梁憲孫教授擔任主席，成員包括基因組醫學方面的學術界人士、專業團體及專家。成員名單載於附件 B。

[3] 香港基因組工作小組(工作小組)會向基因組醫學督導委員會報告其工作。成員名單載於附件 C。

政策目標

4. 基因組計劃是一項催化計劃，促進建立本地人口的基因組數據、測試設施和人才庫，達致下列政策目標：

(a) 促進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，以助香港未來的醫療發展。

計劃的設計和涵蓋範圍

5. 扼要而言，基因組計劃將為病人、其家屬及研究組羣進行全基因組測序[4]，然後利用測序數據的分析適當地協助臨床治理工作(例如診斷、治療和預測病情)。同時，在參與者知情同意的情況下，相關的基因組數據和資料會以匿名的方式，供研究人員用於經許可的醫學研究用途。

6. 全基因組測序極具潛力惠及多種與遺傳基因相關的疾病，並有利於相應的醫學研究。與此同時，鑑於計劃性質創新，加上需時累積相關專業知識和制定模式規範，我們有需要就計劃涵蓋的範圍訂定優先次序，並分階段進行，使有關工作更為集中有序。

7. 我們將按第 4 段所述的政策目標，根據下列主要考慮因素來訂定計劃涵蓋範圍的優先次序：

(a) ***臨床療效*** － 全基因組測序對某種類疾病的診斷或臨床實用性是否有實證支持，以及是否會帶來明確的臨床裨益，例如更快更準的診斷、避免出現不良藥物反應，或有助改良治療方案；

(b) ***是否具備足夠人才*** － 所涉領域是否有足夠的本地專家，可以把基因組醫學應用於有關的疾病，讓病人受惠；以及

[4] 確定一個基因組內的所有脫氧核糖核酸排序的過程，目前通常使用次世代測序技術。

(c) ***研究優勢*** － 香港是否在某些疾病研究方面較具優勢，並較有機會取得重要成果，可為全球科學基礎帶來實際價值。

8. 按照工作小組的建議，基因組計劃目標是分兩個階段為 20 000 宗個案進行測序。視乎臨床及研究需要，每宗個案可能包括兩個或以上樣本[5]，因此估計整項計劃將為約共 40 000 至 50 000 個基因組進行測序。兩個階段涵蓋的範圍初步訂定如下：

(a) ***先導階段(2 000 宗個案)*** －臨床線索顯示可能與遺傳基因有關而未能確診的病症，以及臨床線索顯示可能與遺傳基因有關的癌症個案。

(b) ***主階段(18 000 宗個案)***－包括先導階段所涵蓋的疾病，以及其他可受惠於全基因組測序的疾病及研究組羣。

9. 基因組計劃的參加者主要由醫院管理局(醫管局)、衞生署和本地大學轉介，確實程序和所涉及的資源將於稍後議定。測序完成後，參加者的臨床管理及遺傳輔導工作會按其情況由醫管局、衞生署或大學繼續跟進。計劃的設計和涵蓋範圍的詳情，將由工作小組再作擬定，並交由督導委員會批准。

10. 海外類似計劃的一項重要元素，是把基因組數據及臨床資料以匿名的方式匯集成數據庫，供獲准的研究人員使用，以促進醫學上的新發現。香港基因組計劃亦會設立數據庫，讓研究人員依據道德委員會訂立的研究守則，並在獲得指定的諮詢委員會批准後，可查閱已匿名的數據以進行各項研究，包括癌症基因組學、藥理基因組學、其他表現型與基因型的關連，以及表觀基因組學等。鑑於建立有關的數據平台，以及制定保障病人私隱和查閱資料的指引和守則需時，我們會分階段推行建立數據庫的工作。我們隨後會就道德和私隱權訂立一套嚴格的守則。

---

[5] 例如來自一名癌症病人的兩個樣本(腫瘤和非腫瘤)，以及來自未能確診的遺傳病患者及其父母的三個樣本等。

香港基因組計劃為病人帶來的裨益

11. 如上文第 4 段所述，基因組計劃的目標之一，是促進基因組醫學的臨床應用，讓病人及其家屬受惠，特別是用於診斷不常見的疾病，以及讓癌症病人獲得更為個人化的治療。

就不常見疾病提高確診率和加快確診

12. 有些不常見的遺傳病由於沒有明顯臨床特徵，而且表徵差異極大，臨床醫生往往難以依靠傳統方法和例行檢測作診斷。漫長的診斷過程數以年計，其間病人須接受許多檢測、經常出入醫院，或有錯誤診斷，凡此種種，均對病人和家屬造成沉重負擔。根據國際經驗，推行基因組計劃，將可提高不常見遺傳病的確診率[6]，使臨床治理更為切合病人所需，包括進行針對性診斷檢測、藥物治療、施行外科手術、監測病況和改變病人生活模式。此外，獲得確診有助紓緩病人和家屬的心理壓力，並讓病人父母了解遺傳風險，幫助他們妥善考慮生育計劃。有關的新服務將無可避免增加臨床服務量。要持續支援基因組計劃，我們有需要提升相關的服務能力。

為癌症病人提供更為個人化的治療

13. 除了改善不常見疾病的診斷外，基因組計劃亦可就基因變異如何導致個別病人患癌提供更多資料，以改善診斷，並協助臨床醫生按個別病人的情況選擇最有機會奏效的治療。治療策略可按病人的分子圖譜而定，更切合個人需要。

14. 基因組醫學在全球醫療界發展迅速。參照國際經驗，有些惠及病人的基因組醫學範疇較為明確且發展較為成熟(如第 12 段所述的不常見疾病)，而另有一些範疇雖展現極大潛力，但有待充分證據和基因組數據證實(如第 13 段所述的癌症)。國際的廣泛共識是，愈早應用基因組測序技術於臨床服務，就可愈早在科學取得突破後惠及病人。在這方面，基因組計劃具有催化作用，促使醫療服務和專業人士掌握應用基因組醫學的知識和經驗，長遠而言可顯著改善本港的醫療服務。

---

[6] 根據國際和本地經驗，使用全基因組測序診斷不常見疾病，確診率可由約 10% 提升至約 30%至 40%。

香港基因組計劃在醫學研究和醫療政策方面帶來的裨益

15. 全球醫學研究所使用的現有基因組圖譜大多以白種人為依據，以華人為基礎的完備基因組數據甚為缺乏。基因組計劃所得的數據將可填補這個重大缺口，為進行針對本地人口特有疾病的研究提供極大的機遇。通過更仔細分析與本地人口的不同疾病情況有關連的基因組圖譜，以及識別引發癌症等疾病的驅動基因，我們可以找出更精確的治療目標，大大改進未來的治療工作，並可制定更佳的預防策略。

16. 基因組計劃同時也可用於生物醫藥研究和創新方面的大數據分析，並可與香港科學園內的生物醫藥和資訊及通訊科技領域產生協同效應。本地大學已表示全力支持基因組計劃，並希望參與其中。

推行機構和撥款

17. 基因組醫學和相關技術(如數據分析)發展迅速。我們有需要透過靈活而有效率的機構推行基因組計劃，以高效和創新的方式為病人和醫療研究帶來最大裨益。我們參考海外做法後，建議成立一間由政府全資擁有的擔保有限公司，暫名為香港基因組中心(中心)，負責協調食衛局、衛生署、醫管局、大學、私家醫院和科研界共同推行基因組計劃。中心會推動現有設施和人才的通力合作，鼓勵協同效應及創新，以達致基因組計劃的政策目標。中心也會協助食衛局推行促進基因組醫學發展的其他公共醫療政策措施。中心的董事局將由政府、醫管局、大學、私家醫院、病人組織及業外人士的代表組成，負責監管該中心的運作。若干諮詢委員會將會成立，就科學、數據及道德事宜提供意見。

18. 鑑於基因組計劃可在疾病管理和研究發展方面帶來莫大裨益，政府將承擔基因組計劃的開支和中心的經常運作開支。為方便規劃，政府已預留撥款，包括 6.82 億元非經常撥款以支付基因組計劃的開支，以及在二零一九至二零年度開始的六年期間，平均每年約 8,700 萬元的資助金，以支援中心進行基因組計劃，包括招募病人，採購處理樣本、測序與分析、進行生物信息學分析等服務的費用，遺傳輔導等。我們會在基因組計劃推行約四至五年後檢討其成效。

19. 食衞局會於衞生科的預算預留足夠的撥款，以支付上述開支。此外，食衞局將在二零一九至二零年度開設五個有時限的公務員職位及數個非公務員職位，為設立中心和進行有關的宣傳工作提供支援。由於計劃會增加食衞局、醫管局、衞生署等的工作量，食衞局會根據現行機制申請額外資源。

20. 為確保政府撥款得以善用和分配得宜，我們會規定中心須受適用於資助機構的財務監管措施規管，而該等措施在設計上也會切合中心的需要。食衞局常任秘書長(衞生)將擔任中心撥款的管制人員。中心也會與政府簽訂行政安排備忘錄，而備忘錄將收納重要監察措施，確保中心在運用撥款方面具透明度並接受公眾問責。此外，中心的帳目，以及中心在執行職能和行使權力時能否善用資源以達至最佳效益，均受審計署署長審查。

未來路向

21. 我們歡迎委員就基因組計劃提出意見。

食物及衞生局
二零一九年一月

附件 A

海外基因組計劃摘要

A. 英國：十萬基因組計劃[1]

背景

二零一二年十二月，英國首相宣布推行一項全基因組測序計劃。該項計劃屬英國政府實施的生命科學策略的部分工作，名為“十萬基因組計劃”(The 100 000 Genomes Project)，主要目標是為患有癌症和罕見病等疾病的病人的**十萬個基因組**進行測序，然後把測序數據連結到內有診斷、治療和治療成效資料且可擴展的標準醫療資料庫。該項計劃旨在革新和加強基因組醫學，進而改革國民保健署(National Health Service)，並推動臨床基因組學的研究。計劃所涵蓋的工作包括設立保安設施，以保護和分析臨床數據和基因組數據。該等數據將可供獲批准的學術和產業研究使用，包括參與計劃的國民保健署臨床機構。

推行情況

2. 英國衞生部(Department of Health)已成立名為英格蘭基因組學有限公司(Genomics England)的全資有限公司，由其負責推行計劃。該公司現與英格蘭國民保健署(NHS England)、英格蘭衞生教育機構(Health Education England)、國民保健服務機構(NHS Trusts)、北愛爾蘭衞生部和多個持份者合作。這種合作安排是要確保計劃全面配合國民保健署的改革，並讓臨床及化驗遺傳學、分子病理學、服務創新、疾病登記、臨床審核、培訓和技術改良等有關措施，配合項目範圍。該項計劃已設立國民保健署基因組醫學中心(Genomic Medicine Centres)，由其負責物色和招募參與者，以善用國民保健署在整個英格蘭的現有效能來推行計劃。

3. 英格蘭基因組學有限公司正與多個研究團隊合作，以確保新的研究功效切合目標，而數據的獲取和管理也符合所需標準。此外，該公司及其伙伴也會確保在其保安設施內所提供的工具既可加快科技發展，又可支援跨專科重點合作，以惠及臨床分析和病

[1] 參考資料: https://www.genomicsengland.co.uk/

人。為使該項計劃取得最大效益，該公司已設立英格蘭基因組學臨床分析伙伴計劃(Genomics England Clinical Interpretation Partnership (GeCIP))，匯集研究人員、國民保健署各團隊、受訓人員和潛在的產業伙伴，提高數據庫在醫療益處方面的價值。

計劃目的

4. 該項計劃目的如下：

(a) **惠及病人**：為國民保健署病人提供臨床診斷服務，並希望假以時日為他們提供新的或更有效的治療方法；

(b) **促進科學啓迪和發現**：在獲得病人同意後，設立內有十萬個全基因組序列的數據庫，並會與持續更新的病人長期健康紀錄及個人資料連結，供研究人員分析；

(c) **加快國民保健署對基因組醫學的應用**：與英格蘭國民保健署及其他伙伴合作，設立具規模的全基因組測序及資訊平台，讓國民保健署病人可廣泛享用這些服務。此外，透過英格蘭基因組學臨床分析伙伴計劃(GeCIP)設立機制，持續改善反饋病人的資料的準確及可靠程度，並增加對致病基因的認識；

(d) **刺激並促進英國產業的發展與投資**：讓業界取用這些獨特數據來研發新的知識、分析方法、藥物、診斷方法和設備；以及

(e) **讓公眾加深認識和支持基因組醫學**：推行具透明度並具公信力的計劃，並與多個伙伴合作，增加大眾對基因組學的認識。

計劃涵蓋範圍

5. 該項計劃揀選罕見病和癌症為研究重點，原因是研究這類疾病較具潛能為醫療帶來顯著果效。集中研究這類疾病，可令病人和科學發展得到最大裨益，也有助推動國民保健署在應用基因組醫學方面的改革。此外，觀乎目前對這類疾病的基因結構的認識程度，全基因組測序的應用將可望在生物知識領域帶來重大發現，有助找出創新的診斷及治療方法。

計劃成果和未來路向

6. 該項計劃於二零一二年公布，耗資約**三億英鎊**。計劃共涉及13個基因組醫學中心、85個國民保健服務機構，以及1 500名國民保健署職員(包括醫生、護士、化驗所人員、病理學家、遺傳諮詢顧問)參與其中。經過**約六年時間**，英國衞生部已在**二零一八年十二月**完成十萬個基因組的測序。國民保健署現已加強其基因組醫學服務。因應基礎設施的設立，英國衞生部已再為國民保健署的基因組醫學發展定下另一個願景，並**計劃在未來五年為五百萬個基因組**進行測序。

B. 新加坡：國家精準醫學策略[2,3]

背景

7. 新加坡衞生部(Ministry of Health)正統籌各機構合作發展一套國家精準醫學策略，並成立了一個督導委員會領導相關課題，由六個工作小組負責審視不同事宜，包括規管與道德、公眾和社會信任、促進平台、臨床應用、產業發展和人才培育。

推行情況

8. 二零零零年，新加坡基因組研究院(Genomic Institute of Singapore)(研究院)在新加坡貿易及工業部(Ministry of Trade and Industry)之下設立，負責在新加坡發展基因組科學，以促進經濟發展為目標。**新加坡一萬基因組計劃(Singapore 10K Genome Project)於二零一六年展開**，被納入為精準醫學策略的措施之一，由研究院帶領推行。鑑於目前供臨床和研究使用的基因組概況資料主要來自西方國家，該項計劃的主要目的是設立具相當規模的基礎設施，並按新加坡公民的三大族裔(分別是華裔、馬來裔和印度裔)勾劃出公民的基因組概況。

[2] 參考資料: http://dx.doi.org/10.1101/390070

[3] 參考資料: https://www.moh.gov.sg/news-highlights/details/speech-by-dr-lam-pin-min-senior-minister-of-state-for-health-at-the-moh-committee-of-supply-debate-2018

計劃涵蓋範圍

9. 新加坡一萬基因組計劃屬於先導研究計劃，**使用的是現有組羣數據**，包括**沒患重大疾病的健康組羣以及病人組羣**。

計劃成果和未來路向

10. 該項計劃的目標是為 10 000 個基因組測序，然後供進一步分析。根據約 4 800 個基因組的初步分析結果，亞洲人的基因組概況與白種人的不同，而在華裔、馬來裔和印度裔之間，基因組概況也有差異。分析也發現了一些在現有公共數據庫沒有記錄的常見致病性突變(最小等位基因頻率大於 0.01)，顯示出當地人口參考數據對基因鑑定的重要性。目前只依賴白種人數據的情況，或會減低基因組醫學的臨床療效。該項計劃所得數據可用以改良基因型填補的工作，不但惠及新加坡人口，也惠及亞洲和大洋洲的人口。

C. 美國：全民健康研究計劃[4]

背景

11. 全民健康研究計劃(All of Us Research Program)是具有歷史意義的項目，通過收集逾一百萬名美國居民的數據，加快研究和改善國民健康。研究人員透過分析生活方式、環境和生物學等方面的差異，找出可達致精準醫療的方法。該項計劃旨在加快健康領域方面的研究，促成醫學突破，以推動個人化的預防、治療和護理工作，惠及全國人口。

推行情況

12. 全民健康研究計劃是精準醫療計劃(Precision Medicine Initiative)的重要一環。透過促進研究、科技的發展和病人權益政策，精準醫療計劃將使醫學邁向新紀元，讓研究人員、醫護服務提供者和病人可共同發展個人化的醫護計劃。精準醫療計劃在二零一六財政年度推出，當時國家衞生研究院(National Institute of Health)獲撥款**一億三千萬美元**，用以建立一個全國大規模研究參與組羣；國家癌症研究所(National Cancer Institute)則獲撥款**七千萬美元**，用以推動

[4] 參考資料: https://allofus.nih.gov/

癌症基因組學的研究，以及精準醫療計劃中關於腫瘤科的部分工作。全民健康研究計劃旨在透過建立**一百萬名或以上參與者**的國家研究組羣，使精準醫療的應用可擴展至所有疾病。計劃由二零一八年年中開始招募參與者。

13. 參與研究計劃的人士需在一段時間內提供多種不同的資料，包括其健康、家庭、家居和工作等情況。該項計劃也可能查閱參與者的電子健康記錄。參與者會在診所接受身體檢查，並會被要求提供血液或尿液等樣本。

計劃涵蓋範圍

14. 這個大型研究組羣並不局限於某類特定疾病。它將提供廣泛的資料，讓研究人員可以探討多項重要的健康問題，包括以精準醫療方法治療癌症和其他疾病。該項計劃亦會研究如何促進個人終身健康。

計劃成果和未來路向

15. 精準醫療是預防和治療疾病的方法，在制定個人化的護理方案時考慮個人在基因、環境和生活方式上的差異。要掌握某項獨特變異對某特定疾病或治療的影響，可能需要多年時間；要研發新的治療和預防疾病方法，所需時間更長。國家衞生研究院期望透過這項具規模和範圍廣泛的計劃，可加快了解發病情況、病情進展、治療反應和醫療成效。

D. 冰島：基因譯碼研究[5]

背景

16. 冰島人口基因組測序由基因譯碼公司(deCODE)帶領進行。該公司以冰島為基地，從事基因組測序和分析工作。該公司使用冰島的獨特全面家譜記錄，整合出涵蓋冰島現今整體人口並可追溯

[5] 參考資料: (a) https://www.decode.com/ (b) https://www.nature.com/scientificdata

至建國時期的家譜數據庫。該數據庫對研究工作非常有用，包括有助發現新生突變(*de novo* mutations)(過往未為所知的新突變)。

推行情況

17. 基因譯碼公司自一九九六年成立以來，收集了逾 **16 萬名自願**參與者的基因型和醫療數據，人數遠超冰島成年人口的半數。該公司成立後，一直透過研究基因數據庫與冰島的醫療數據的關係，識別與疾病有關的變異。該公司也發現有相當多人的身體出現了名為基因敲除(knocked-out genes)的現象(使一個基因完全失去作用的特殊基因突變)。由於冰島的背景干擾較少，研究人員得以找到有基因敲除的人。

計劃成果和未來路向

18. 計劃的部分成果已刊載於《自然－遺傳學》(*Nature Genetics*)等著名期刊，包括發現一種與阿茲海默症有關的新基因。通過認識基因序列的多樣性，研究結果將有助指引醫學研究的方向，以及加深對人類進化的了解。

E. 丹麥：丹麥參考基因組計劃[6]

背景

19. 丹麥基因組平台(GenomeDenmark)是丹麥的國家測序及生物信息學平台，由大學、醫院及私營機構組成，其主要目標是設立具備研究基礎設施的平台，通過多個研究範疇和界別的廣泛合作，發掘基因組學的知識，加強國內機構在該領域的協作，從而發揮協同效應。基因組參考數據是重要的基本工具，有助進行針對個別病人及其基因的分析工作，包括遺傳病的成因。

推行情況

20. 丹麥基因組平台推行多項計劃，其中一項主要計劃是建立優質的丹麥參考基因組，以探索新知識，支援根據基因組數據在醫療系統內發展個人化治療。該項計劃所帶來的新知識也可應用於

[6] 參考資料: http://www.genomedenmark.dk/english/about/referencegenome/

丹麥藥劑業和食品工業。

21. 該項計劃選出 150 名代表一般市民的健康丹麥人，為他們的基因組製作圖譜，以研究在丹麥人的遺傳物質中可觀察到哪些變異情況。來自所有捐贈者的綜合基因組資料，將構成優質的丹麥參考基因組，有助找出丹麥人的基因組的結構和發展史，並作為研究和促進基因組學和公眾健康的工具。

計劃成果和未來路向

22. 展望將來，可望透過採集自不同人士的基因組數據，廣泛應用基因資料於醫療系統。建立丹麥參考基因組是重要一步，有助大大促進個人化診斷和治療程序的發展。

F. 以色列：國家基因組和個人化醫療計劃[7]

背景

23. 以色列政府於二零一八年開始推行一項國家計劃，建立一個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，使以色列國民受惠。

推行情況

24. 該國政府計劃動用約**十億以色列新謝克爾**(約**二十一億港元**)推行國家基因組和個人化醫療計劃(National Genomic and Personalized Medicine Initiative)。該項計劃的目標是在**二零二三年或之前**，為**逾十萬名病人的基因組**進行測序，以改善針對病人所需的醫療服務。該項跨專科項目也擬於二零一九年年初開始與以色列的健康醫療機構合作，收集病人樣本。計劃團隊將為研究遺傳學和醫療資料的人員建立全國數據庫，顯示以色列國民的長期疾病和患病趨勢。研究人員如欲得知參與者的基因組數據，可申請使用數據庫。

[7] 參考資料: https://www.genomeweb.com/sequencing/israel-sequence-100k-people-create-genomic-database-support-digital-health#.XC7LZFwzY2w

計劃成果和未來路向

25. 計劃團隊將於二零一九年開始與以色列的健康醫療機構簽訂協議，並於同年年中開始收集樣本。團隊預計在**二零二三年或之前可收集逾十萬名參與者的樣本**。

****

附件 B

基因組醫學督導委員會
成員名單

主席

梁憲孫教授

專家成員

區結成醫生
區兆基醫生
林德深教授
林德華教授
劉宇隆教授
梁德楊教授
盧煜明教授
沈伯松教授
唐海燕醫生
黃傑輝醫生

機構成員

醫院管理局代表
香港醫學專科學院代表
香港中文大學代表
香港科技大學代表
香港大學代表

當然成員

食物及衞生局副局長或其代表
創新科技署署長或其代表
衞生署署長或其代表

附件 C

基因組醫學督導委員會
香港基因組計劃工作小組
成員名單

召集人

梁憲孫教授

副召集人

食物及衞生局副局長

成員

莊淑貞醫生
鍾侃言醫生
葉玉如教授
林嘉安醫生
林德華教授
梁雪兒教授
盧煜明教授
蘇志釗醫生
食物及衞生局副秘書長（衞生）3
衞生署遺傳科顧問醫生
醫院管理局代表
創新科技署代表