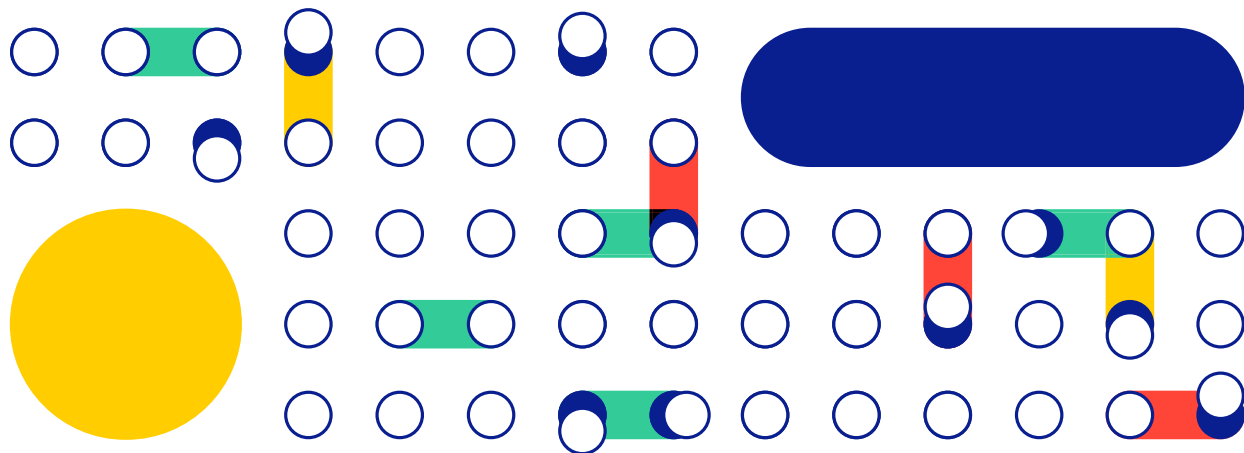


香港基因組醫學

發展策略



香港基因組醫學

發展策略

目錄

食物及衛生局局長的話 3

序言 4

摘要 5

背景 9

附件A 基因組醫學督導委員會及其下工作小組的成員名單及職責範圍 A2

第1章 香港遺傳及基因組學現況 10

第2章 主要議題 16

基因組醫學的發展策略方向

加強遺傳及基因組服務和研究

第3章 推行香港基因組計劃 20

附件B 其他地區的基因組計劃 A8

附件C 香港基因組計劃工作小組討論摘要 A17

第4章 加強遺傳及基因組臨床服務 25

附件D 遺傳及基因組檢測的評估機制 A22

附件E 醫院管理局《遺傳及基因組服務策略》摘要 A27

提升能力

第5章 培育基因組醫學人才 30

附件F 本地大學提供有關遺傳學及基因組學課程摘要 A37

附件G 其他國家對遺傳輔導員的專業資格要求 A39

第6章 提高基因組醫學方面的公眾參與 38

建立基礎設施

第7章 建立遺傳及基因組檢測的化驗所網絡 42

第8章 促進建立基因組醫學的生物樣本庫網絡 47

附件H 海外生物樣本庫例子摘要 A42

規管措施

第9章 加強規管使用基因數據作保險和就業用途 51

附件I 本港與處理基因數據相關的規管 A44

附件J 規管使用基因數據作保險用途的國際做法 A50

第10章 推廣正確使用遺傳及基因組檢測 56

附件K 海外地區對直接售賣予消費者的基因檢測的規管 A56

結論與未來路向 62

政府回應 63

詞彙 64

專有名詞簡稱 68

食物及衛生局局長的話

每個人的基因組都是獨一無二的。人類基因組由32億對構成脫氧核糖核酸(DNA)的A-T-C-G密碼組成，如果將它們一一列印成書，足以填滿一個小型圖書館。人與人之間的DNA密碼有99.9%相同，餘下的0.1%差異，正是構成你和我之間不同之處，令我們有不同的膚色、高度、樣貌等。

基因組除了決定我們的表面特徵外，更提供重要的資訊，可讓我們了解自己為甚麼較易患上某種疾病，及如何能夠得到更有效的治療。近年科技發展迅速，使科學家對基因和基因組的結構和功能有更深入的了解。如能窺探人與人之間的DNA差異和疾病的關係，將對我們如何實踐個人化或精準醫學提供基礎，從而改善各類型疾病的診斷、病情預測和治療。

政府決心促進本地的基因組醫學發展，讓病人能夠受惠於更精準的診斷和更有效的治療。為了實現這個目標，我們需要多管齊下，包括加強基因組學的相關臨床服務；加快將研究成果轉化為臨床應用；人才培訓；加強有關私隱和安全的規管措施；以及加強公眾教育。

要就上述課題作深入研究，並提出建議，絕非易事。我衷心感謝基因組醫學督導委員會及其下各工作小組的成員作出的努力和貢獻。我特別感謝督導委員會主席梁憲孫教授，在過去兩年，憑藉他的遠見卓識帶領委員會完成工作。

我相信大家會認同報告的內容充實有用。報告提出的建議，將成為各方共同努力促進香港基因組醫學發展的藍本。我們期望在不久的將來，將基因組醫學融入至醫療系統中，讓市民大眾能夠受惠於科學進步，改善全民健康。

食物及衛生局局長
陳肇始教授，JP



序言

基因組訊息在診斷和決定治療方案等臨床治理方面的用途日趨成熟。近年基因組技術發展一日千里，例如脫氧核糖核酸(DNA)快速測序和數據分析等，讓我們可以有效地把基因組數據運用於制訂疾病監測、篩查、疾病預防和治療的方案。

由於DNA測序所需的時間、可覆蓋的範圍和處理數量方面獲得重大進展，加上測序成本銳減，令基因組訊息於研究和臨床工作上的應用範圍不斷擴展，如用作診斷以往未知的遺傳病，找出可導致癌症的主導基因異常，和有助研發新的治療方法。因此，基因組醫學在本港醫療方面扮演日益重要的角色，為病人帶來莫大臨床裨益——及早準確診斷，可以挽救一條生命。

香港許多充滿熱誠的醫生和學術界研究人員對基因組醫學貢獻良多，並深受國際認同。我很高興政府決定全力支持有關工作，成立督導委員會，匯聚本地專家，一同磋商和制定各方合作的策略，以支持本港基因組醫學的發展。我亦很榮幸在過去兩年擔任督導委員會主席，主持有關討論。

兩年以來，督導委員會全體成員提出很多寶貴意見，我謹藉此機會致以衷心謝意。我相信本報告可為正在努力推動香港基因組醫學發展的人士提供更多精闢的見解，並期望引起新入行者的興趣。

在政府、醫院管理局、學術界、專業團體、私營醫療機構等持份者對基因組醫學發展的大力支持下，我深信我們將會繼續同心協力，在基因組醫學的知識探求和應用兩方面努力作出貢獻，讓更多病人受惠，為香港社會締造更美好的明天。

基因組醫學督導委員會主席
梁憲孫教授，SBS，JP



摘要

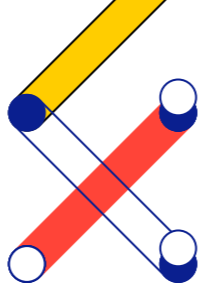
基因組醫學(Genomic Medicine)發展迅速，在準確診斷、個人化治療和有效監察疾病方面深具潛力，可以發揮巨大作用。有鑑於基因組醫學對未來醫療發展的重要性，食物及衛生局局長於二零一七年十二月委任基因組醫學督導委員會(督導委員會)的成員，負責帶領研究香港基因組醫學的發展策略。

督導委員會認同在過去數十年間，全賴充滿熱忱的醫生和研究人員努力不懈，使基因組醫學得以在香港發展，為市民提供高質素的臨床服務，並取得驕人的研究結果，惠及不少病人。另一方面，要把握近年科學上的突破帶來的眾多機遇，需要清晰的政策作領導，並協調不同機構的工作，其中主要包括衛生署、醫院管理局(醫管局)、本地大學、專業團體以及私營醫療機構，從而推動香港基因組醫學在臨床應用和研究方面的發展更上層樓。

具體而言，督導委員會認為須以全面的策略，處理以下主要事項—

- (a) 提供標準化的臨床服務；
- (b) 提供更具效率的化驗服務，並把更多新科技轉化作臨床應用；
- (c) 培育更多基因組醫學的專科醫療人員，及提高整體醫療人員對基因組的認識；以及
- (d) 有關倫理、法律及社會方面的影響

督導委員會合共舉行了17次會議，其間委員積極參與，貢獻良多，本報告交代督導委員會提出的八項建議。



建議 1：

推行香港基因組計劃

為了全速推動基因組醫學在香港的發展，督導委員會建議推行大型基因組(genome)測序計劃，為促進基因組醫學的發展奠定基礎，包括展示臨床裨益、試行相關的新政策措施、建立人才庫，以及試行相關的臨床規則及程序。根據國際經驗，有關計劃亦為研究人員提供所需數據，進行本地人口基因組研究，讓本地病人受惠。

行政長官在《二零一八年施政報告》中公布，政府將會推行香港基因組計劃，在未來六年為約40 000至50 000個基因組進行測序，並在二零一九至二零年度《財政預算案》預留了12億元撥款作相關用途。食物及衛生局(食衛局)將於二零二零年成立香港基因組中心，以推行香港基因組計劃。

建議 2：

加強遺傳及基因組臨床服務

督導委員會支持醫管局在二零一九年十月推出的《遺傳及基因組服務策略》，該服務策略旨在改善醫管局轄下的遺傳(genetics)及基因組(genomics)臨床服務，為市民提供有系統及協調一致的服務。

具體而言，督導委員會建議醫管局應為臨床遺傳學家、病理學醫生、遺傳輔導員和生物信息學家(bioinformatician)開設專責職位，為這些專業訂定清晰的職業前途。此外，兒童醫院作為第三層專科轉介中心，專責處理複雜的兒科病症，應在促進醫管局、衛生署醫學遺傳服務和大學在基因組醫學上的服務協作和研究成果轉化方面擔當主要角色。兒童醫院亦應成為遺傳及基因組學的主要培訓機構。遺傳及基因組檢測名冊應予增訂，加入臨床指引，以確保遺傳及基因組檢測的使用標準劃一。同時，引入新式遺傳及基因組檢測至臨床服務的評估機制應盡量靈活高效。

建議 3：

培育基因組醫學人才

督導委員會建議政府應估算基因組醫學專業人員的人力需求，以便各間大學作出規劃，同時吸引有意修讀的學生和海外人才。香港醫學專科學院考慮到基因組醫學的涵蓋範圍廣泛，認為遺傳及基因組學在某些學院(例如兒科和病理學)應以分科形式設立，而在其他一些學院(例如家庭醫學)則可提供證書或文憑方面的有關培訓。委員會已邀請香港醫學專科學院與轄下有關學院協調，以加強醫生在遺傳及基因組學方面的培訓，包括發出有關的倫理指引。

督導委員會認同遺傳輔導員和生物信息學家在基因組醫學中的重要作用，並建議鼓勵大學和學術機構提供符合國際資格的相關研究院課程。

督導委員會認為，確立清晰的職業前途是在香港建立基因組醫學人才庫的關鍵。在這方面，醫管局和衛生署應積極研究開設專責遺傳及基因組服務的職位，並提供明確的晉升前景以招攬人才。

督導委員會認為有需要整體提高臨床醫生、護士和專職醫療人員對基因組醫學的認知。擬議的香港基因組計劃將可促進醫療人員的遺傳及基因組知識，以及招攬本地和國際人才。

建議 4：

提高基因組醫學的公眾參與

督導委員會認為有需要加深市民對基因組醫學的認識，包括基因組醫學的潛力和限制、正確使用遺傳及基因組檢測，以及相關的倫理影響。督導委員會建議食衛局應把握推行基因組計劃的機會，與衛生署、香港基因組中心和其他持份者一同促進公眾對上述事宜的了解。

建議 5：

透過推行有效的轉介機制和集中進行先進的遺傳及基因組檢測，以加強化驗所網絡

督導委員會建議在醫管局、衛生署、大學和私營醫療機構轄下化驗所之間設立遺傳及基因組檢測轉介機制，以及按需要統一提供由公帑資助進行的先進遺傳及基因組檢測。有關建議可匯聚專業知識、統一化驗標準、善用公共資源，以及讓病人可以更公平地獲得適切的遺傳及基因組檢測服務。

建議 6：

促進建立基因組研究的生物樣本庫(BIOBANK)網絡

督導委員會認為設立中央生物樣本庫並非首選，政府應探討如何促進各機構建立生物樣本庫網絡，以便日後他們進行基因組研究時，可以共用不能識別身分的生物樣本和有關數據。為達成這目標，有需要就取得同意、保障私隱等事宜制定標準規程，然後在香港基因組中心試行。為鼓勵機構參與生物樣本庫網絡，政府應考慮把參與生物樣本庫網絡訂為日後基因組研究項目可獲取政府資助(例如醫療衛生研究基金)的條件之一。

建議 7：

加強規管使用基因數據作保險和就業用途

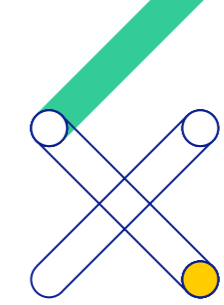
督導委員會認為除了《殘疾歧視條例》和《個人資料(私隱)條例》之外，應探討更具針對性的規管措施，以處理保險範疇出現的基因歧視。鑑於基因組醫學發展迅速，較為務實的做法，是先探討更新由香港保險業聯會發出的有關遺傳測試的實務守則。督導委員會建議香港保險業聯會在更新實務守則時，應考慮主流國際慣例，同時顧及本地情況。督導委員會建議政府應繼續檢討情況，在有需要時考慮採用立法措施。同時，政府應為僱主及僱員加強有關防止基因歧視的公眾教育。

建議 8：

推廣正確使用遺傳及基因組檢測

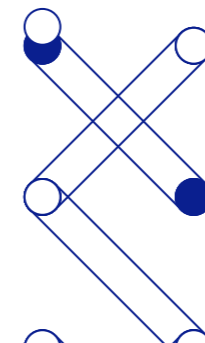
督導委員會認為，鑑於在臨床環境以外使用直接售賣予消費者的基因檢測(消費者檢測)(direct-to-consumer genetic test)的情況越趨普遍，當局有必要採取適當措施處理其衍生的醫療和倫理問題。由於不少消費者檢測可在網上從海外購得，最務實的做法是加強公眾教育，令市民可作出知情的決定。具體而言，我們需教育消費者在決定接受檢測前，應先諮詢醫療專業人員、全面了解檢測的臨床有效性和功用、相關的私隱和倫理影響，以及基因檢測結果的限制。

針對與健康有關的基因檢測，督導委員會建議當局應推行更多規管措施，因為檢測結果若未能輔以適當的輔導和專業意見，可能會令接受檢測的人士感到焦慮而再進行不必要的檢驗，或誤以為沒有患病而延誤治療。督導委員會知悉政府正制定醫療儀器的法定規管框架，涵蓋符合醫療儀器定義用於體外的人類基因檢測。當局亦應檢討處理遺傳及基因組檢測的人員的專業資格要求。

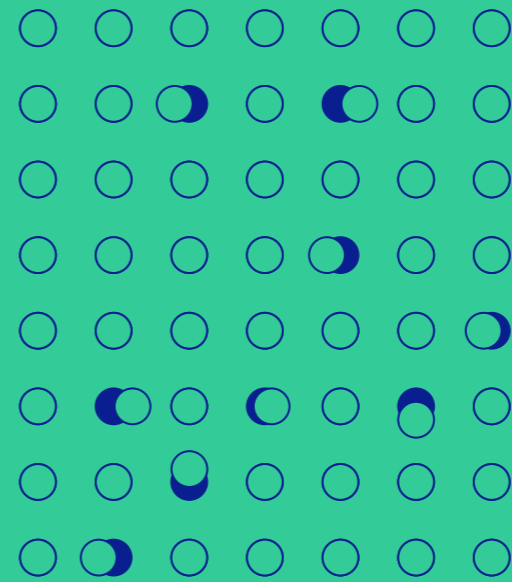
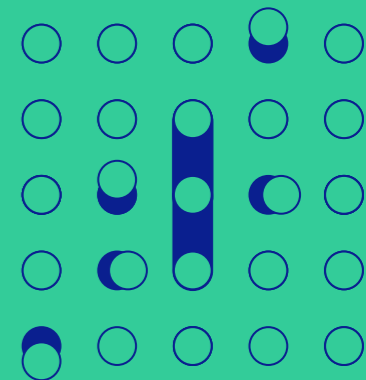
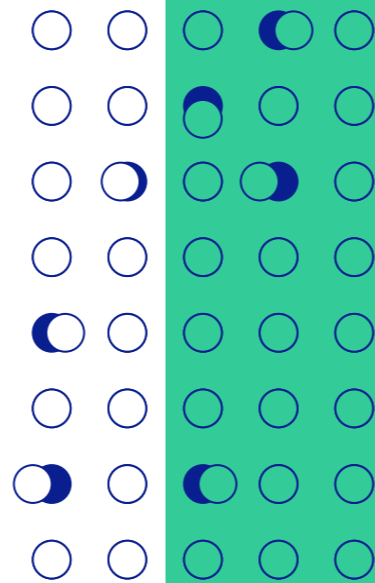


結論與未來路向

基因組醫學現正快速地塑造世界各地未來的醫療發展方向，但同時亦在倫理和私隱方面帶來了前所未有的挑戰。督導委員會促請政府及有關持份者推行上述八項建議，並參考國際標準和最新發展，以及考慮本地獨特情況。督導委員會尤為期待香港基因組計劃的推行，期望計劃可試行和實施這些建議，並奠下基礎，讓基因組醫學為香港帶來最大益處。



第1章

香港遺傳及
基因組學現況

背景

行政長官在《二零一七年施政報告》內宣布成立督導委員會，負責帶領研究香港基因組醫學(genomic medicine)的發展策略。其後，食物及衛生局局長於二零一七年十二月委任基因組醫學督導委員會(督導委員會)的成員，督導委員會由梁憲孫教授擔任主席，成員包括基因組醫學不同範疇的學術界人士、專業團體代表及專家。督導委員會的成員名單和職權範圍載於附件A。

除了在督導委員會層面討論外，督導委員會也成立了以下三個工作小組，以便集中研究特定課題——

- (a) 生物樣本庫工作小組
- (b) 化驗所網絡工作小組
- (c) 香港基因組計劃工作小組

工作小組的成員名單載於附件A。

自二零一八年一月至二零一九年十一月，督導委員會及其三個工作小組共舉行了17次會議，本報告闡述有關討論細節和建議。

第1章

香港遺傳及基因組學現況

- 1.1 衛生署、醫院管理局(醫管局)、大學和私家醫院的醫生在過去數十年一直為香港市民提供優質的臨床遺傳服務。這些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(genetic counselling)和基因檢測。而本港學術研究人員在基因組研究的成果亦受到國際認可。本章將概述現時香港遺傳(genetics)及基因組(genomics)服務和研究的情況。

衛生署

- 1.2 衛生署醫學遺傳服務由一名遺傳科顧問醫生領導，自一九八一年起一直是本地遺傳及基因組服務的主要提供者，服務範圍遍及全港。目前醫學遺傳服務提供四種遺傳及基因組服務，包括遺傳輔導服務、遺傳篩選服務、遺傳化驗服務和遺傳健康宣傳。由於醫學遺傳服務並沒有提供治療服務，有需要接受治療的病人會被轉介至醫管局由有關專科部門跟進。醫學遺傳服務每年處理約1800宗新症，自成立以來累計宗數共涉及38 000個家庭。
- 1.3 醫學遺傳服務通過三間遺傳輔導診所提供遺傳輔導服務，為病人或其親屬評估並提供合適的基因檢測，以確診遺傳疾病。遺傳輔導服務旨在幫助患有遺傳或罕有綜合症疾病的病人及其親屬了解遺傳病的性質、遺傳方式、在家族中的復現率及有關的預防方法，從而作出知情決定。如有臨床徵象，遺傳科將會轉介懷孕母親到公立醫院的胎兒產前診斷中心，作胎兒產前診斷檢查。由二零一四年至二零一八年，每年平均約5 100個病人/家庭使用遺傳輔導診所的服務。
- 1.4 就遺傳篩選服務而言，自一九八四年以來，醫學遺傳服務一直提供免費新生兒篩查，篩查範圍包括先天性甲狀腺功能不足症和葡萄糖六磷酸去氫酵素缺乏症。醫學遺傳服務亦負責全盤規劃、統籌和評估自二零一七年起恆常推行的初生嬰兒先天性代謝疾病(Inborn Errors of Metabolism)篩查計劃，該計劃正分階段擴展至所有公立醫院。
- 1.5 醫學遺傳服務的遺傳化驗所，是本港首間獲香港實驗所認可計劃認可的遺傳化驗所，提供多元化的基因檢測(包括細胞遺傳學與分子生物學檢測(cytogenetic and molecular genetic tests))以供遺傳輔導團隊作疾病確診或預測之用。醫學遺傳服務亦是兩間獲認可培訓遺傳學及基因組學專科(兒科)醫生的培訓中心之一。
- 1.6 醫學遺傳服務通過舉辦講座和演講、出版公眾教育小冊子和接受媒體訪問，向公眾灌輸有關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。
- 1.7 醫學遺傳服務一直與大學合作，將染色體微陣列(chromosomal microarray)、全外顯子組測序(whole exome sequencing)和生物信息學(bioinformatics)平台等目前最先進的遺傳學技術引入供臨床應用，未來亦有空間加強合作，讓高質素的研究成果得以在臨床應用。
- 1.8 醫學遺傳服務已於二零一九年十二月遷往兒童醫院，有助與醫管局未來的臨床遺傳及基因組服務合作提供服務。醫學遺傳服務亦有機會與醫管局不同專科部門進一步合作，使更多病人受惠。

醫管局

- 1.9 醫管局並未有設立專責部門提供遺傳及基因組服務。相關服務主要依賴個別醫生或醫院，按其專長和專業研究及臨床需要獨立發展，大部份由化驗工作主導。因此，七個醫院聯網之間所提供的服務的種類及複雜程度存在很大差異，總體而言，醫管局提供的遺傳及基因組服務亦相當有限。
- 1.10 現時醫管局提供的遺傳及基因組服務，只有一部分設有標準規程或測試準則。轉介服務十分依賴個別醫生或部門之間的非正式聯繫，因此不同病人未必獲得同樣的服務。二零一五年，醫管局推出基因檢測名冊，列明醫管局及衛生署提供的基因檢測服務。病理科及婦產科等部門與臨床團隊緊密合作，為醫管局病人提供這些基因檢測，遇有不明確或不正常檢測結果，則主要由各個專科的臨床團隊提供跟進服務。
- 1.11 醫管局現時並無臨床遺傳學醫生。臨床醫生及其他醫療專業人員可按現有的培訓架構報讀有關遺傳及基因學的培訓課程(例如遺傳輔導課程)。現時並未有評審機制，將研究為本的服務轉化為醫管局服務，因此一些有充分證據支持的服務或檢測未能順利及適時獲醫管局採納作主流臨床應用。為改善上述遺傳及基因組服務不足之處，醫管局於二零一九年十月十四日發布《遺傳及基因組服務策略》(《服務策略》)，詳情載於第4章。

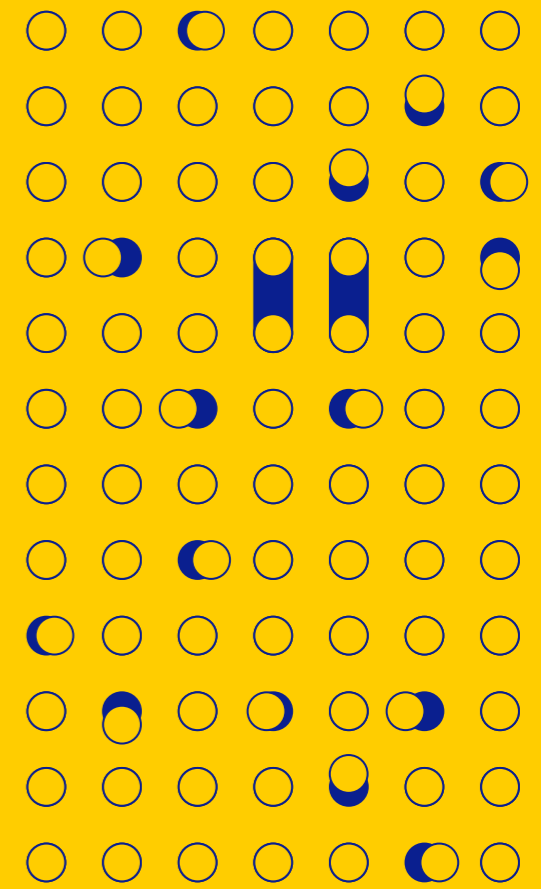
大學

- 1.12 香港大學和香港中文大學的兩間醫學院，對遺傳及基因組臨床服務及研究的發展一直扮演著不可或缺的角色。醫學院亦培育了不少相關的醫療專業人員，以支援遺傳學及基因組學發展。
- 1.13 目前，香港大學聯同醫管局港島西聯網，採取結合病人治理、教學與研究的模式，為病人提供醫學遺傳服務。舉例而言，遺傳性腸胃癌基因診斷化驗室會接受全港轉介，提供慈善性質的基因診斷服務，和備存家族性癌症資料庫。同時，香港遺傳性乳癌家族資料庫會為有較高風險患上乳癌、卵巢瘤及其他癌症的人士提供基因檢測和遺傳輔導服務。其他服務包括植入胚胎前遺傳檢測、以兒童疾病和免疫力缺乏症為主的臨床遺傳學、癌症標靶多基因組合測試等。香港大學基因研究中心亦提供多項DNA測序(DNA sequencing)服務，以支援基因組學和蛋白質組學研究。

- 1.14 香港中文大學聯同醫管局新界東聯網，為多種癌症提供基因檢測服務，包括大腸癌、乳癌、卵巢瘤和腦癌，同時提供植入胚胎前遺傳篩查和診斷、產前遺傳篩查和診斷以及經擴展的初生嬰兒代謝病篩查計劃。香港中文大學婦產科學系亦與美國貝勒醫學院合作，於威爾斯親王醫院提供一站式診斷、診症、遺傳輔導、風險評估及檢測服務。在香港中文大學眾多研究成果中，包括於二零一一年推出的無創性唐氏綜合症產前診斷臨床服務。在癌症偵測的研究上，香港中文大學創立了多套癌症液體活組織檢查方法(cancer liquid biopsy)，包括鼻咽癌的發現方法以及以全基因組方法篩查多類癌症。
- 1.15 包括香港科技大學在內的其他大學亦積極參與基因組醫學研究，在阿茲海默症和腦腫瘤等領域的成果獲得認可。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均一直支持本地大學進行各類基因組醫學研究項目。

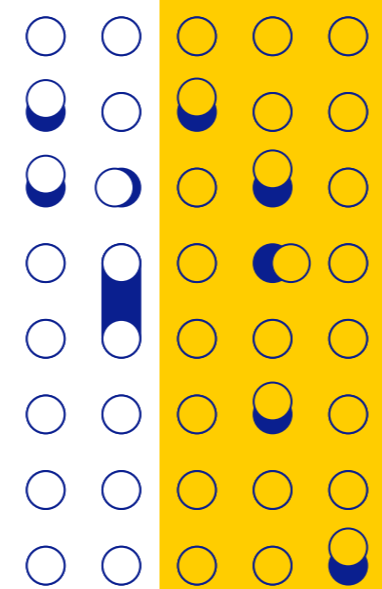
私營機構

- 1.16 市民對臨床遺傳服務的需求日益增加，除了公營界別和大學外，私營界別亦滿足了部分需求。一間本港私家醫院於二零一六年設立了臨床遺傳服務，包括一般遺傳病診斷和輔導診所，醫院內設有化驗所，提供細胞遺傳學、分子遺傳學、生物化學及血液學檢測。此服務與醫院的生殖醫學中心緊密合作，提供產前及植入胚胎前基因檢測服務。
- 1.17 與此同時，直接售賣予消費者的基因檢測(消費者檢測)(direct-to-consumer genetic test)愈加普及，部分可於網上從海外供應商訂購或直接從零售店購買，毋需醫生處方。這些檢測是否可靠、檢測結果是否獲妥善處理等問題，引來愈來愈多關注。



第2章

主要議題



總結

- 1.18 經審視香港遺傳學及基因組學現況後，督導委員會認為衛生署、醫管局、各間大學和私營機構在過去數十年一直提供優質的臨床服務，研究成果亦有目共睹，而取得這些佳績，充滿熱忱的臨床醫生和研究人員功不可沒。

- 1.19 然而，儘管個別服務單位和研究人員成績斐然，督導委員會認為如有清晰的政策，以帶領及協調不同界別共同努力，將可大為促進香港基因組醫學的發展。因此，政府有需要就多方面事宜制定全盤策略，從而使基因組醫學的發展邁進另一階段，為社會帶來長遠裨益。

化驗服務及新科技的臨床應用

- 2.3 與第2.2段所述的臨床服務情況相似，衛生署、醫管局和大學的化驗所一直按各自需要、能力和資源開發不同的遺傳及基因組檢測，以致基因檢測項目出現重覆或使用效率欠佳的情況。此外，由於現時沒有完善機制評估各機構研發的遺傳及基因組檢測的臨床有效性和功用，因此在轉化新科技作臨床用途上遇到不少困難。

專才數目和醫療人員對基因組的認知程度

- 2.4 要提供遺傳及基因組服務，有賴醫療人員進行診斷、輔導、化驗和詮釋化驗結果等工作。整體而言，本港缺乏遺傳及基因組專才。截至二零一九年十月，只有五名兒科醫生取得香港兒科醫學院之下附屬專科「遺傳及基因組(兒科)」的資格，而他們醫治的遺傳病病人包括兒童及成人。病理學專科學院現正審批第一批遺傳及基因組病理學院士。
- 2.5 在先進經濟體，遺傳輔導員是一個早已確立的專業，但本港仍未制定有關這個專業的資格和培訓規定。同樣地，生物信息學家(bioinformatician)在提供基因組服務方面扮演重要的角色，但本港的生物信息學家人數有限，不足以應付需求。醫務化驗師(medical laboratory technologist)的規管架構亦須予檢討，以配合遺傳及基因組檢測的最新發展。要發展上述專業，需要進行更多工作，包括加強培訓和確立清晰的職業前途。醫療人員對遺傳及基因組的認知亦須加強，以便基因組醫學可應用於不同的臨床醫療環境。

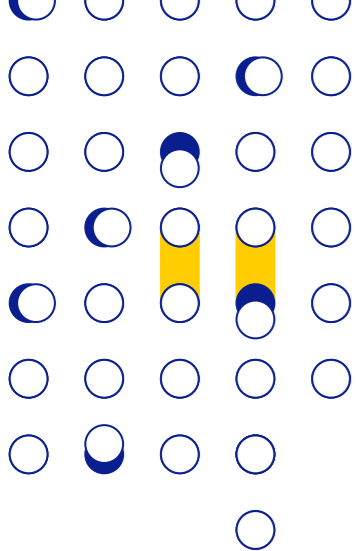
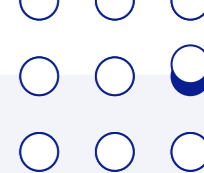
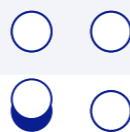
第2章

主要議題

- 2.1 督導委員會認為為了促進本港基因組醫學的發展，須有全盤策略，由各方通力合作，共同努力處理多項結構性議題。本章概述主要討論議題如下。

臨床服務的提供

- 2.2 正如在第1章所述，基因組醫學一直在本港自由發展，過程中非常依賴熱心積極的臨床醫生和學術研究人員的各自努力。由於歷史原因，大部分涉及遺傳病診斷及遺傳輔導的公共服務是由衛生署的醫學遺傳服務提供，而醫管局則負責跟進治療。另一方面，醫管局並無設立專責遺傳及基因組服務的單位。而兩間大學醫學院所提供的臨床服務是以研究形式提供，並非常規服務。我們有需要探討如何在香港建立更為協調和有系統的遺傳及基因組臨床服務，令病人可公平地獲得所需的服務。



第3章

推行香港
基因組計劃

倫理、法律及社會方面的影響

- 2.6 基因信息是高度敏感的資料，因為可能會披露資料者的個人特徵和有關人士及其家人的患病風險。有關遺傳病的診斷以及消費者檢測日趨普及的情況，引起不少倫理、法律及社會方面的關注。這些關注從基因檢測在分析及臨床上的有效性，以至保險公司和僱主可能會因為基因信息而產生歧視。我們需要研究適當的規管和教育措施處理這些問題，從而促進基因組醫學在臨床服務和研究兩方面的發展。

總結

- 2.7 督導委員會經詳細考慮上述各項主要議題後，在本報告提出多項建議。當中督導委員會建議政府應推行一項大型基因組測序計劃，從而匯聚不同的持份者，一同落實報告中的建議，朝着善用基因組醫學為社會帶來最大裨益的目標邁進。八項建議的詳情載於以下各章。

第3章

推行香港基因組計劃

引言

- 3.1 現今科技已可在數天內以低至1,000美元的成本完成人類基因組測序。隨着測序技術日益成熟，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、冰島、美國、以色列、芬蘭和愛爾蘭等多個國家，都正在進行不同規模和重點的基因組計劃。例如，英國截至二零一八年已完成十萬個基因組的測序，而美國的全民健康研究計劃(All of Us Research Program)則正在建立一百萬名或以上參與者的國家研究組羣。有關計劃內容撮錄於附件B。
- 3.2 督導委員會成員在討論期間一致同意，應推行大型基因組測序計劃，以促進本港基因組醫學的發展。計劃可為促進基因組醫學的發展奠定基礎，包括展示臨床裨益、試驗相關的新政策措施、建立人才庫，以及試行相關的臨床規則及程序。根據國際經驗，有關計劃亦可為研究人員提供所需數據，進行本地人口基因組研究，讓本地病人受惠。
- 3.3 考慮到基因組醫學的潛在裨益，行政長官在《二零一八年施政報告》中公布，政府已接納督導委員會的初步建議，將推行名為香港基因組計劃的大型基因組測序計劃，藉以促進基因組醫學的臨床應用和科學研究。此外，二零一九至二零年度《財政預算案》預留了12億元撥款，在六年間推行香港基因組計劃。
- 3.4 二零一八年十一月，督導委員會轄下成立了由學術、臨床及科研等界別的專家組成的工作小組，負責磋商計劃大綱。工作小組的成員名單載於附件A。

討論與分析

政策目標

- 3.5 基因組計劃的目的是扮演催化劑的角色，促進建立本地人口的基因組數據、人才庫，以及遺傳及基因組檢測的測試設施和規程，從而達致下列政策目標——
- (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，以促進香港未來的醫療發展。
- 3.6 長遠而言，基因組計劃將發展成本港其中一個最大的衛生數據庫。基因組計劃將以標準化格式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。這可便利基因組數據用於臨床治理和研究上，並為基因組醫學在本港醫療系統的主流化鋪路。基因組計劃亦應按國際標準制定數據安全和私隱守則，致力成為區內這方面的模範。

計劃涵蓋範圍

- 3.7 工作小組建議的計劃涵蓋範圍如下——
- (a) 分兩個階段為20 000宗個案(或40 000至50 000個全基因組¹)進行測序(whole genome sequencing)，為期六年；以及
 - (b) 先導階段(2 000宗個案或5 000個基因組)涵蓋未能確診的病症，以及臨床線索顯示可能與遺傳有關的癌症個案。主階段(18 000宗個案或45 000個基因組)的涵蓋範圍可擴大至其他可受惠於全基因組測序的疾病及研究組羣。

¹ 視乎臨床及研究需要，部份個案可能涉及兩個或以上的樣本(例如癌症病人的腫瘤和非腫瘤樣本)，或病人家屬(例如來自未能確診的遺傳病患者及其父母的三個樣本)，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。

香港基因組中心負責協調工作

- 3.8 政府將成立香港基因組中心，屬由政府全資擁有的擔保有限公司，負責協調食物及衛生局(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。
- 3.9 香港基因組中心的董事局成員包括政府、醫管局、大學、私家醫院、專家及業外人士的代表，並由全職的專業團隊提供支援。該中心亦會成立數個專家諮詢委員會，就科學、數據查閱、倫理及數據私隱議題提供意見。香港基因組中心將在諮詢持份者後，訂定香港基因組計劃的規程。

夥伴中心的臨床功能

- 3.10 香港基因組中心將在選定的醫院設立夥伴中心，負責執行基因組計劃的臨床工作。職員會向合資格病人(在有需要的情況下亦包括病人家屬)介紹基因組計劃，並在他們知情同意的情况下，招募他們參與計劃。參與者會被邀請在他們其中一次回醫院覆診時提供血液樣本(或其他適用的樣本)，並和職員進行面談。參與者會在測序分析有結果後收到通知並接受遺傳輔導，然後按需要由相關專科醫生跟進。
- 3.11 考慮到現時大部分精通遺傳學及基因組學的臨床遺傳學家/醫療專業人員均集中於衛生署的醫學遺傳服務和兩間大學醫學院，工作小組建議在先導階段，分別於香港兒童醫院(衛生署的醫學遺傳服務現址)及兩間教學醫院(即瑪麗醫院和威爾斯親王醫院)成立三間夥伴中心。

以基因組計劃數據作研究用途

- 3.12 基因組計劃除了可協助病人的臨床治理外，另一重要元素是設立由匿名的基因組及臨床資料組成的大型數據庫，以作研究之用。在參與者知情同意的情况下，基因組計劃將以匿名的方式匯集基因組數據及臨床資料，供獲准的研究人員在安全和受監管的數據環境下使用及分析，以便進行醫學研究。香港基因組中心亦會成立科學、數據查閱和倫理諮詢委員會，以處理和審批數據查閱申請。
- 3.13 基因組計劃所得的數據，將為進行針對本地人口特有疾病的研究提供極大的機遇，並可為癌症基因組學、藥理基因組學(pharmacogenomics)、其他表型(phenotype)與基因型(genotype)的關連等不同研究帶來貢獻。基因組計劃數據庫經累積一定數據後，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。香港基因組計劃亦將與世界各地的類似計劃合作，通過共享數據庫提升研究成果。
- 3.14 工作小組討論了基因組計劃的多項重要原則，包括招募參與者的準則、臨床工作流程、知情同意安排、結果通報機制，以及數據私隱、保安與查閱。討論內容要點撮錄於附件C。

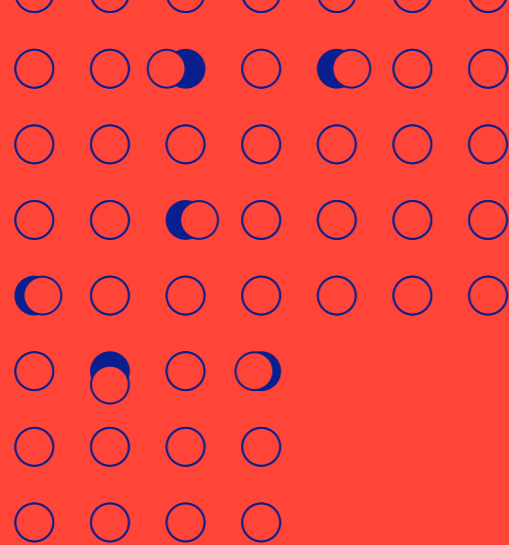
建議1:

推行基因組計劃

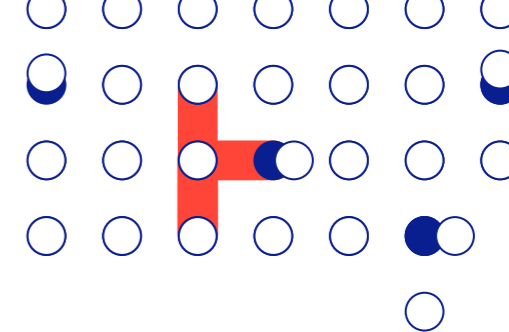
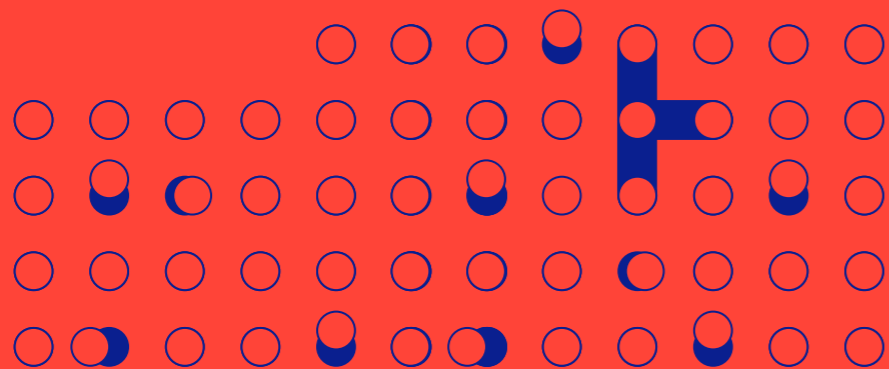
- 3.15 督導委員會建議，政府應全面諮詢相關持份者，盡快落實香港基因組計劃。透過基因組計劃，本港的遺傳及基因組臨床服務和研究將蓬勃發展，邁進新里程，並可為醫療專業人員和研究人員締造大量機會，發揮基因組醫學的潛力。香港基因組中心在制定計劃細節時，應考慮督導委員會及其工作小組的討論內容和建議。

未來路向

- 3.16 一如《二零一九年施政報告》所公布，食衛局計劃於二零二零年成立香港基因組中心，以推行香港基因組計劃。



加強遺傳及 基因組臨床服務



第4章

加強遺傳及基因組臨床服務

引言

- 4.1 衛生署的醫學遺傳服務，是向遺傳病家庭提供臨床診斷及輔導的主要公共服務提供者，而醫管局則負責跟進治理的工作。醫學遺傳服務僅接受經醫生轉介的病人求診，大部分轉介來自醫管局。此外，醫學遺傳服務一直與醫管局合作推行新生兒篩查計劃，除了檢查先天性甲狀腺功能和葡萄糖六磷酸去氫酵素缺乏症之外，更由二零一七年起擴大計劃範圍，加入先天性代謝病檢查。
- 4.2 醫管局並未有設立專責臨床部門提供遺傳及基因組服務。醫管局的相關服務主要依賴個別醫生或醫院按其專長、專業研究及臨床需要獨立發展，大部份由化驗工作主導。因此，七個醫院聯網之間所提供的服務的種類及複雜程度存在很大差異。提供遺傳及基因組服務的專科主要有婦產科、兒科、臨床腫瘤科及內科，而有關服務範圍有限，主要包括產前基因學、癌症治理、某些遺傳病和藥物遺傳學。醫管局設有名冊列明各醫院和衛生署醫學遺傳服務提供的基因檢測，但不同醫院和醫生所使用的檢測和臨床方法會有所不同。
- 4.3 醫管局和醫學遺傳服務並無提供的遺傳及基因組服務，部分由兩間大學醫學院提供，例如與遺傳性乳癌、卵巢瘤和大腸癌，以及兒科遺傳病相關的服務。該等服務的經費由研究基金或私人資助，或由病人自行繳付。少數病人亦會在私人醫療機構接受遺傳及基因組服務。

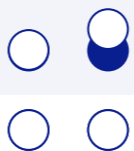
討論與分析

醫管局

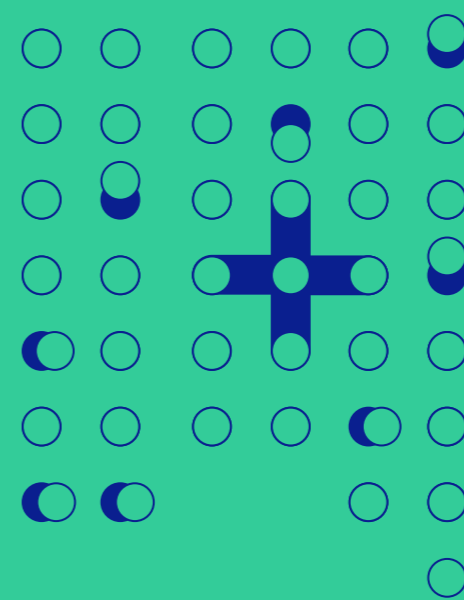
- 4.4 督導委員會注意到醫管局內不同醫院聯網所提供的遺傳及基因組服務並不劃一。為了解決現時遺傳及基因組服務的不足，督導委員會認為有需要加強醫管局內部的協調和協作，以善用公共資源，讓市民可更公平地獲得遺傳及基因組檢測服務。
- 4.5 督導委員會認為一項重要的工作是設立一個具透明度和有效率的機制，以評估及加快新化驗方法或新科技從研究轉化為臨床常規使用。該機制有助訂定運用公共資源的優先次序，以引進獲證明有效、具成本效益和有本地需求的檢測。該機制亦有需要提供臨床指引，把遺傳及基因組檢測方面的化驗方法和用途規管標準化，以協助醫生按特定臨床情況和就特定人士或組別處方合適的遺傳及基因組檢測。
- 4.6 督導委員會注意到，醫管局透過現行按年度財政預算撥款機制引進新的遺傳及基因組檢測的做法欠缺效率，原因是從申請撥款到獲配資源一般需時，有關申請亦需與其他的服務競爭優次。醫管局應另設撥款機制，以支援遺傳及基因組服務的發展。這對於不常見疾病的遺傳及基因組檢測尤為重要，因為這些檢測極難採集足夠的臨床證據，以支持檢測轉為常規化。新機制亦應具有彈性，容許以試驗方式進行具潛力為病人帶來重大裨益的新檢測，從而令該等檢測可更快獲得採用。督導委員會已檢視其他司法管轄區所採用的機制，有關主要內容載於附件D。
- 4.7 在督導委員會進行討論的同時，醫管局亦制訂了《遺傳及基因組服務策略》，當中涵蓋多方面的事宜，包括監督遺傳及基因組服務發展的管治架構、以分層模式和「軸輻式」組織有關服務，即專門服務集中由「軸」提供，而常規服務則由「輻」提供，以加強各種服務的協調和協作、加快引入新的遺傳及基因組檢測等等。督導委員會的意見較早時已送交醫管局，讓醫管局在制訂該服務策略時加以考慮。《遺傳及基因組服務策略》已於二零一九年十月十四日發布，該摘要載於附件E。

衛生署醫學遺傳服務

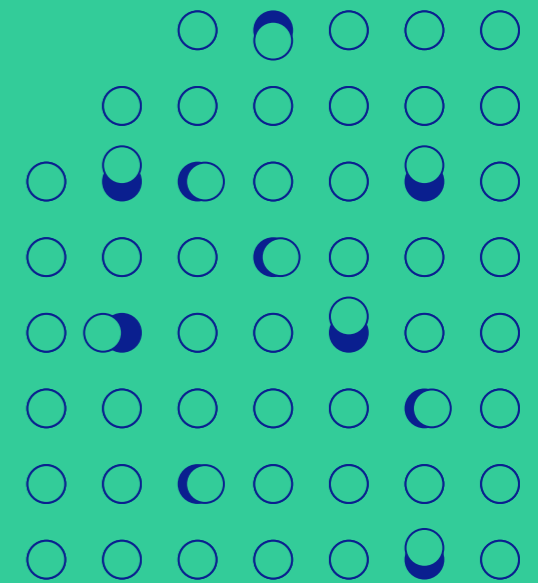
- 4.8 衛生署醫學遺傳服務經常與大學合作，將染色體微陣列、全外顯子組測序和生物信息學平台等目前最先進的遺傳學技術引入供臨床應用，一直以來亦為公眾提供優質臨床遺傳服務，而與醫管局不同專科的合作仍可加強，以惠及更多病人。醫學遺傳服務亦可進一步加強與大學合作，讓高質素的研究成果得以在臨床應用。此外，衛生署醫學遺傳服務如有任何加強服務或擴充的計劃，均須於政府的年度資源分配工作中申請撥款，這會有礙適時增加所需的人手以及採用新科技，令致引入已確立的檢測需時甚久，未能符合不斷增加的服務需求(醫學遺傳服務現每年處理約1800宗新症)。
- 4.9 為了與醫管局和大學的專科醫生和科學家更緊密地協作，醫學遺傳服務已於二零一九年十二月遷往兒童醫院。搬遷之後，醫學遺傳服務與醫管局的不同部門單位會一同在兒童醫院工作，有助加強協作，亦有機會參與發展兒童醫院的遺傳及基因組服務。



第5章



培育基因組 醫學人才



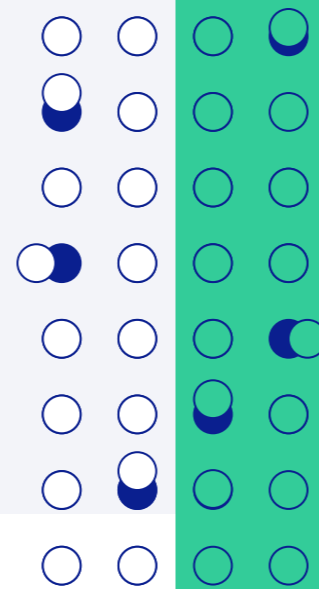
建議 2:

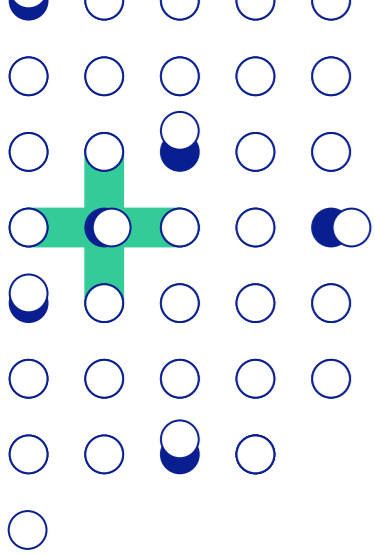
加強遺傳及基因組臨床服務

- 4.10 督導委員會歡迎醫管局推出《遺傳及基因組服務策略》，該服務策略已涵蓋督導委員會在上文第4.4至4.6段提出的關注事宜。督導委員會建議醫管局在推行該服務策略時，應考慮下述具體建議及意見——
- (a) 醫管局應透過開設專責職位，為有關專才(尤其是臨床遺傳學醫生、遺傳輔導員和生物信息學家)提供清晰的職業前途;
 - (b) 兒童醫院應擔當重要角色，促進醫管局、衛生署醫學遺傳服務和大學在基因組醫學上的服務協作和研究成果轉化。兒童醫院亦應成為培訓臨床遺傳學醫生和其他基因組學醫療人員的主要機構;
 - (c) 遺傳及基因組檢測名冊應予增訂，確保遺傳及基因組檢測的使用標準劃一，包括加入相關的臨床特徵、限制可安排進行個別檢測的醫療專科等資料;以及
 - (d) 評估引入新的遺傳及基因組檢測作臨床服務的機制應盡量靈活高效。應設立專項基金以加快引入新的遺傳及基因組檢測，以令病人受惠。

未來路向

- 4.11 食衛局會就督導委員會的建議，與醫管局跟進推行《遺傳及基因組服務策略》的進展。與此同時，食衛局會繼續與衛生署醫學遺傳服務、醫管局和大學聯繫，一同制訂在兒童醫院的合作模式細節。





第5章

培育基因組醫學人才

引言

- 5.1 基因組醫學是一門需要專門培訓和經驗的專業。要增加基因組醫學在臨床治理和研究上的應用，督導委員會認為關鍵在於建立人才庫，當中包括臨床遺傳學醫生、病理學醫生、遺傳輔導員、生物信息學家和化驗科學家。鑑於基因組醫學與各類臨床治理服務的關係日益密切，除了培育專才外，亦須提升一般醫療人員對遺傳及基因組的認知。

討論與分析

- 5.2 督導委員會了解到雖然近年大學和香港醫學專科學院相繼開辦相關的教學課程和專科分科，但香港的基因組學專家數目不多，仍不足以支持基因組醫學的長遠發展。

醫生

- 5.3 臨床遺傳學醫生是受過專門的遺傳及基因組學培訓的醫生，在診斷和治理遺傳病方面擔當重要角色，並協助受遺傳病影響或有機會患上遺傳病的人作出知情的醫療抉擇。在某些國家，臨床遺傳學是獨立的專科。就本港而言，香港兒科醫學院於二零一七年十一月設立了「遺傳學及基因組學專科(兒科)」的分科。截至二零一九年十月，共有五名兒科醫生獲得這分科的認可資格，另有三名兒科醫生正接受培訓。在該五名臨床遺傳學醫生中，現時有兩名任職衛生署醫學遺傳服務，兩名在大學工作，一名在私營醫療機構任職。目前醫管局並無臨床遺傳學醫生。
- 5.4 病理學醫生的專業知識對推行分子檢測和詮釋結果十分重要。遺傳學及基因組學的元素早已是香港病理學專科學院轄下所有專科課程的必修部分。病理學專科學院於二零一九年七月開設新的遺傳及基因組病理學專科，並將頒授首批院士資格。
- 5.5 除了培訓遺傳及基因組學的專科醫生外，督導委員會認為，由於基因組學各個範疇正滲入不同的臨床治理環境，因此有需要普遍加強各科醫生對遺傳及基因組的認知。目前，兩間大學醫學院的內外全科醫學士課程內容涵蓋遺傳學及基因組醫學的基本概念。在專科層面，兒科醫學院和婦產科學院一直定期為醫生提供與遺傳及基因組相關的培訓。
- 5.6 同時，醫管局亦就醫療專業人員的專科培訓提供海外獎學金計劃，並舉辦有關基因組學的講座和短期課程。

遺傳輔導員

- 5.7 遺傳輔導員是在醫學遺傳學和心理社交輔導方面受過專門培訓的醫療人員，富經驗的遺傳輔導員能夠處理臨床遺傳學醫生的部分工作。現時，香港的遺傳輔導員並不受法定的專業規管。
- 5.8 醫管局若干醫生和護士已接受遺傳輔導的基本培訓。他們擔當遺傳輔導員的角色，為病人提供遺傳輔導後，再把病人轉介予衛生署醫學遺傳服務或大學的臨床遺傳學醫生作進一步評估。如有不明確或不正常測試結果，相關跟進服務主要由個別專科的臨床團隊提供，例如唐氏綜合症篩查個案會由產科團隊負責。在二零一五、二零一六及二零一七年，醫管局亦曾與香港大學專業進修學院合辦遺傳輔導培訓課程，對象是在兒科和婦產科工作的護士。
- 5.9 由於遺傳輔導員的需求日增，近年本地大學已開始提供一些包含遺傳輔導元素的深造課程。有關課程的概況載於附件F。

生物信息學家

- 5.10 生物信息學家在詮釋和分析基因組數據上扮演重要角色。這個專業需要醫療生物科學、生物化學和計算機科學等跨專科知識，以及特別培訓。

- 5.11 在衛生署醫學遺傳服務，基因組數據分析和詮釋的工作全由臨床醫生進行，並未有生物信息學家提供支援。在醫管局，一名生物信息學家最近獲聘為科學主任(醫務)，並正接受培訓，負責為香港兒童醫院的無創性產前檢測服務提供支援。有些生物信息學家正協助大學教授進行基因組學研究，另有一些在私人公司任職，提供基因組數據分析服務。

- 5.12 部分生物信息學家循在職培訓獲得所需訓練，而本地大學也提供相關課程。有關課程的概況載於附件F。

生物醫學科學家/ 醫務化驗科學家

- 5.13 除醫學化驗所的一般要求外，分子遺傳學化驗所的運作須符合檢測程序的特定要求。生物醫學科學和醫療化驗科學的畢業生具備分子生物技術和基因組科學的知識，並受過相關培訓，因此在本地化驗所制訂和提供遺傳及基因組檢測方面擔當不可或缺的角色。有關課程的概況載於附件F。

其他醫療人員對遺傳及基因組的認知

- 5.14 督導委員會認為有需要提升其他醫療人員對遺傳及基因組的認知。現時，醫管局為一般醫療人員提供時間長短不一的遺傳及基因組學培訓，並舉辦有關基因組學的講座和短期課程。基因組醫學服務獲選為二零一九年醫管局研討大會的主題之一，讓更多醫療人員接觸相關資訊，並提高醫管局員工對這個課題的普遍認知。

建議3:

培育基因組醫學人才

- 5.15 督導委員會建議推行下述五大措施，從而在香港建立全面的遺傳及基因組學人才庫。

人力需求估算

- 5.16 首先，督導委員會建議政府應考慮遺傳及基因組服務在公私營界別的未來發展，然後估算臨床遺傳學醫生、病理學醫生、遺傳輔導員、生物信息學家和醫務化驗科學家等專業的短中長期人力需求。估算人力需求有助大學策劃合適的課程、評定公帑資助課程的理據，以及吸引海外人才。此舉亦可為有意修讀的學生和專業人員提供有用參考，為事業作好規劃。



臨床醫生的專科發展及培訓

- 5.17 香港醫學專科學院應督導委員會邀請，徵詢了相關學院 (即婦產科學院、病理學專科學院、內科醫學院、放射科醫學院)對遺傳及基因組醫學的專科發展和培訓的意見。有關學院均建議，考慮到基因組醫學的涵蓋範圍廣泛，較合適的做法是由學院自行開設分科或根據既定機制加強遺傳及基因組學方面的培訓，而不是設立獨立的遺傳及基因組學專科。督導委員會贊同有關建議，並表示鑑於現有專才不足和事業前景存在不確定性，現階段較務實的做法是把遺傳及基因組學列作各學院的分科。部份學院如家庭醫學可提供證書或文憑水平的遺傳及基因組培訓，而非以分科形式發展。
- 5.18 督導委員會認為，就相關學院而言，專科培訓應提供基本遺傳及基因組知識，而深造院士培訓應注重特別技能或跨學院訓練。相關學院亦應考慮制定倫理培訓及指引。家庭醫學方面，重點應放在基層醫療層面的遺傳輔導，讓家庭醫生能夠找出懷疑個案，並轉介予臨床遺傳服務單位。督導委員會欣悉香港醫學專科學院在二零一九年十一月舉辦了工作坊，探討制定遺傳及基因組醫學的最佳實務指引。此外，督導委員會亦邀請了香港醫學專科學院繼續與相關學院協調，以加強醫生在遺傳及基因組學方面的培訓。

提供相關研究院課程

- 5.19 根據國際慣例，遺傳輔導員和生物信息學家一般須取得研究院畢業資格。在英國、美國、澳洲和加拿大，持有碩士學位和具備相關經驗的遺傳輔導員須向註冊管理局註冊或獲得其認可。關於遺傳輔導員資格的國際做法，概述於附件G。為了這兩個較新的專業和其他相關學科在香港的長遠發展，督導委員會認為須鼓勵和支援大學/學術機構提供符合國際資格的研究院課程。

確立清晰的職業前途

- 5.20 督導委員會強調，確立清晰的職業前途，對吸引人才投身基因組醫學行業十分重要。委員會建議，醫管局和衛生署應積極研究開設專責遺傳及基因組學服務的職位(如臨床遺傳學醫生、病理學醫生、遺傳輔導員和生物信息學家等)，並提供明確的晉升前景。擬議的香港基因組中心亦會為這行業的專業人員締造事業發展的機會。

提高醫療人員對基因組的認知

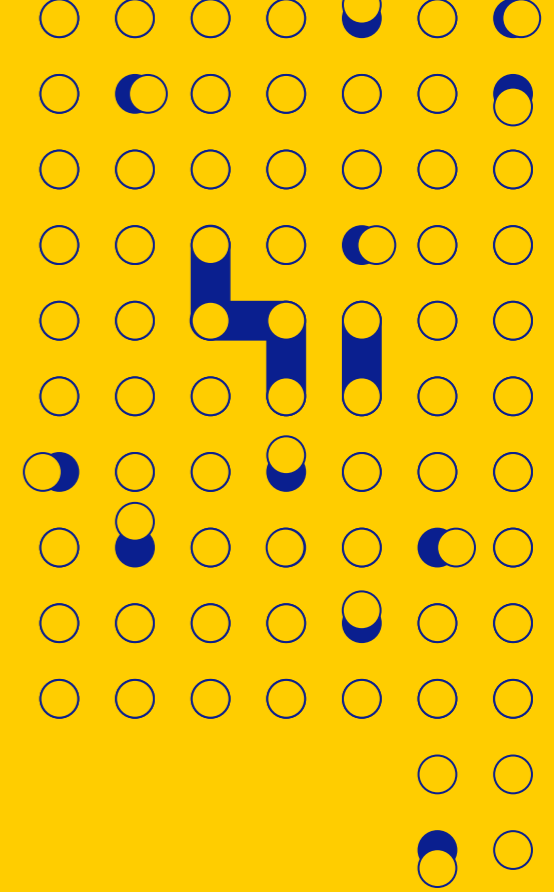
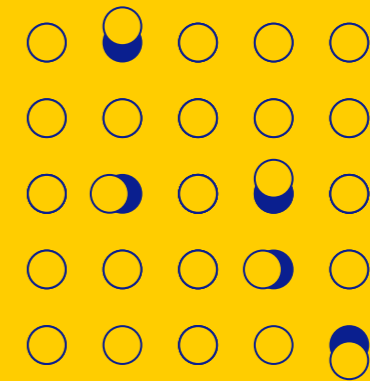
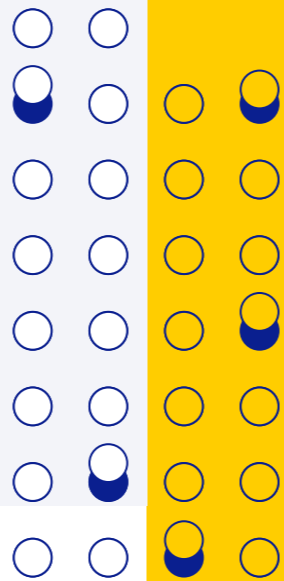
- 5.21 督導委員會認為有需要提高臨床醫生、護士和專職醫療人員對基因組的認知，特別是在使用和詮釋遺傳及基因組資料的情況日益普遍的部門，包括婦產科、兒科和腫瘤科等。督導委員會尤其認為，醫管局應與大學和衛生署等持份者合作，為遺傳及基因組培訓提供訓練場地(如香港兒童醫院)。督導委員會亦認為擬議的基因組計劃將可發揮催化作用，從而增進醫療人員的遺傳及基因組知識，以及招攬本地和國際人才。

第 6 章

未來路向

- 5.22 食衛局會與醫管局、衛生署、大學和其他相關機構合作，估算遺傳及基因組專業人員的人力需求，並就舉辦相關培訓課程提供支援。香港醫學專科學院亦會與有關學院統籌專科培訓事宜，包括就遺傳及基因組學制訂相關指引或實務守則。
- 5.23 根據《遺傳及基因組服務策略》，醫管局將訂定職能要求和培育相關專才，以提供先進的遺傳及基因組服務，例如對臨床遺傳學醫生、病理學醫生、合資格遺傳輔導員和生物信息學家的需求。醫管局會視乎服務需要，研究開設有關職位，如臨床遺傳學醫生、病理學醫生、遺傳及基因組學的院士深造培訓職位、遺傳輔導員和生物信息學家，長遠來說，這將有助為相關專業確立清晰的職業前途。政府會按照既定機制，為醫管局提供在政策和資源上的所需支援。

提高基因組醫學方面的公眾參與



討論與分析

- 6.4 督導委員會認為有需要加深市民對基因組學的認識，包括基因組學與健康的關係、基因組學的潛力和限制，以及相關的倫理影響。
- 6.5 督導委員會認同政府、醫管局、私營醫療機構、大學、專業團體及非政府機構所作的努力，向市民推廣和講解遺傳及基因組學知識和最新發展。然而，這些教育活動大多是零星及單次性質。督導委員會認為有必要以更廣泛、更有系統的方式推行公眾參與計劃，並定期檢視和更新給予公眾的教育資訊。
- 6.6 督導委員會認為，擬於二零二零年成立以推行香港基因組計劃的香港基因組中心將扮演重要角色，把衛生署、醫管局、私營醫療機構、大學、專業團體及相關非政府機構等有關持份者連繫起來，就基因組醫學進行公眾教育。這網絡可協助理順各方資源及加強協調，讓公眾可輕易獲得最新的遺傳及基因組教育。
- 6.7 督導委員會亦認同加強教育公眾正確使用遺傳及基因組檢測(包括直接售賣予消費者的基因檢測)的重要。一般而言，個別人士應就遺傳及基因組檢測的使用諮詢醫療人員。當局應提供指引，鼓勵消費者在考慮有關檢測的臨床有效性和功用、檢測結果的限制，以及私隱和倫理問題後，才作出知情決定。第10章會就遺傳及基因組檢測的規管事宜作進一步討論。

第6章

提高基因組醫學方面的公眾參與

引言

- 6.1 提升市民對遺傳及基因組的認知有助改善整體人口的健康，也造就有利的環境，讓基因組醫學的醫療裨益得以充分發揮。
- 6.2 近年來，市民透過科研突破的新聞、就基因組編輯技術用於人類胚胎以改變下一代特徵引起的道德爭議、直接售賣予消費者的遺傳及基因組檢測的營銷等，已逐漸認識到遺傳及基因組資料對健康和疾病的用處。然而，由於這課題複雜，不是每一個病人和市民都有足夠的知識了解基因組醫學在現今科技下的限制和背後的道德爭議。部分人因為誤解或擔心私隱問題，以致猶豫應否參加相關研究計劃。
- 6.3 衛生署醫學遺傳服務的遺傳健康宣傳計劃，透過傳媒訪問、製作小冊子及短片等宣傳資料，向市民大眾推廣遺傳及基因組醫學。醫學遺傳服務亦會為非政府機構的遺傳健康宣傳計劃提供專業意見。此外，學術機構亦有製作適用於兒童、青少年及遺傳病患者的家人/照顧者的卡通小冊子，以及舉辦如專題小組會議、家長/照顧者工作坊及為提供遺傳服務的專業人士而設的研討會等活動。

第7章

建立遺傳及基因組檢測的化驗所網絡

建議 4:

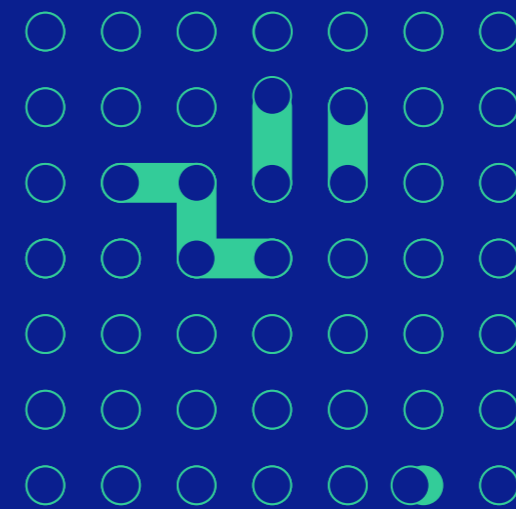
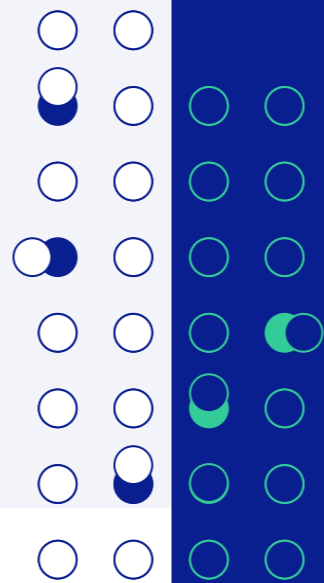
提高基因組醫學的公眾參與

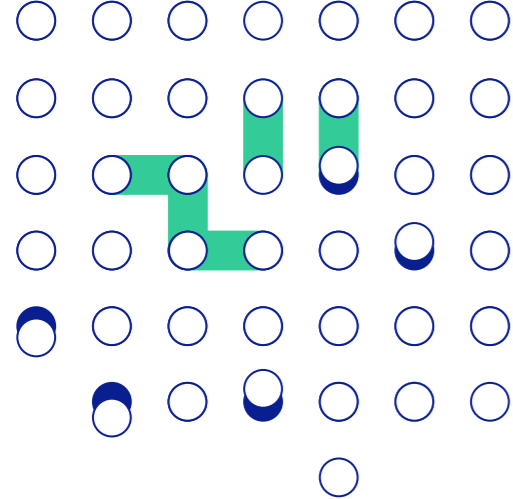
6.8 督導委員會建議：

- (a) 政府應與專業團體(例如香港醫學專科學院)、學術界及其他持份者(例如病人組織)合作，讓市民加深認識遺傳及基因組學。衛生署將會在公共衛生基因組學範疇擔當關鍵角色。憑藉過去推行基因健康推廣計劃的經驗，衛生署會就遺傳及基因組學制訂能引起公眾興趣的公眾參與計劃，涵蓋的課題包括遺傳物質與行為、飲食和環境的相互影響和正確使用遺傳及基因組測試；以及
- (b) 香港基因組計劃將提供良機，讓市民增加對基因組醫學和基因組測序的認識。香港基因組中心應確保在推行過程中有足夠的宣傳和公眾參與。

未來路向

6.9 食衛局會在徵詢醫管局和香港醫學專科學院等持份者的意見後，聯同衛生署為遺傳及基因組公眾教育計劃制訂推行方案。食衛局並會與香港基因組中心緊密合作，提高公眾對基因組測序及有關課題的認識。





第 7 章

建立遺傳及基因組檢測的 化驗所網絡

引言

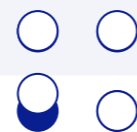
- 7.1 利用遺傳及基因組檢測改善不同範疇的臨床服務的情況日趨普遍，包括協助診斷、預測發病的可能性，預示病情發展、治療反應以及藥物反應。遺傳及基因組檢測亦廣泛應用於初生嬰兒篩查、植入胚胎前檢測和產前檢測上。基因組醫學帶來的裨益日增，而實現裨益的關鍵，在於市民能否獲得所需的檢測服務。

- 7.2 衛生署和醫管局病人如有臨床需要使用遺傳及基因組檢測，通常會由衛生署和醫管局的化驗所提供相關檢測，作為病人治理服務的一部分。如衛生署和醫管局未能提供有關檢測，病人可向中大、港大或本地/海外的私人化驗所要求安排進行檢測，但有關檢測費用需由病人自行支付或由其他機構贊助。醫管局備存一份由公立醫院和衛生署醫學遺傳服務所提供的遺傳及基因組檢測名冊。然而，現時醫管局轄下不同醫院之間，並沒有就遺傳及基因組檢測設有正式的轉介制度，也沒有名冊載列醫管局和醫學遺傳服務以外的化驗所所提供的檢測。醫管局、衛生署和大學之間也沒有安排檢測的轉介機制。醫生往往是透過其個人連繫轉介病人至認識的化驗所。在大部分情況下，病人須負擔大學進行非公帑資助研究計劃下的檢測費用。我們有需要處理這些行政和經濟上的障礙，讓病人得以及時和公平地接受所需的遺傳及基因組檢測。
- 7.3 此外，公帑資助的化驗所(包括衛生署、醫管局，以及大學的部分化驗所)一般不會就所提供的各類型遺傳及基因組檢測作出協調。這或會造成不必要的公共資源重疊，亦可能會因服務量有限，而妨礙發展需要大量投資及/或專才才可進行的先進遺傳及基因組檢測。目前，這些先進檢測通常在海外進行。
- 7.4 為研究如何加強協調不同機構的遺傳及基因組檢測服務，督導委員會成立了基因檢測化驗所網絡工作小組²，成員來自醫管局、衛生署、大學和私家醫院。

討論與分析

- 7.5 工作小組認為有需要加強本港不同化驗所之間的合作，令公共資源的運用更符合成本效益，以及讓病人更公平地獲得適切的遺傳及基因組檢測服務。工作小組特別提出，應在各機構之間設立有效的轉介機制，以及按需要統一提供由公帑資助進行的先進遺傳及基因組檢測。

² 工作小組成員名單載於附件 A。



建議 5:

透過推行有效的轉介機制和集中進行先進的遺傳及基因組檢測，以加強化驗所網絡

設立轉介機制

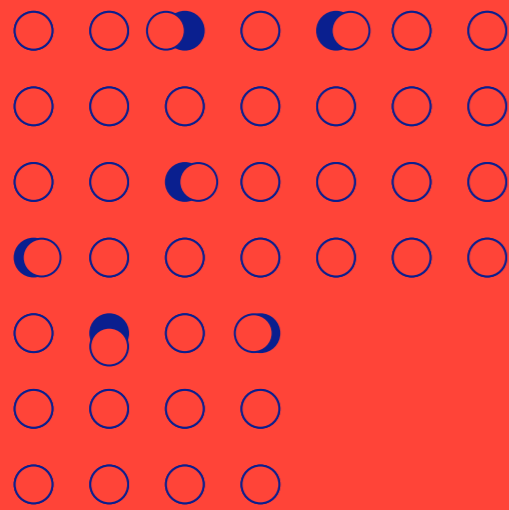
- 7.6 為加強衛生署、醫管局和大學之間的協調，工作小組建議設立機制以達致下列目的:
- (a) 就衛生署、醫管局、大學和私營醫療機構轄下化驗所進行的認可遺傳及基因組檢測編製名冊，並制訂清晰的檢測準則，以便就檢測安排作出臨床決定;
 - (b) 容許醫管局醫院之間，以及衛生署與醫管局之間轉介病人接受遺傳及基因組檢測，並釐清轉介機構與檢測機構之間的檢測費用安排;以及
 - (c) 視乎醫管局《服務策略》設立的遺傳及基因組檢測專項撥款機制細節，為大學和私營化驗所提供的遺傳及基因組檢測制訂正式的採購和撥款安排。
- 7.7 擬議的機制將可協助病人更容易和更快捷地獲得合適的遺傳及基因組檢測，讓公共資源得以善用，以及促進本地公私營界別的遺傳及基因組檢測發展。

集中進行先進的遺傳及基因檢測

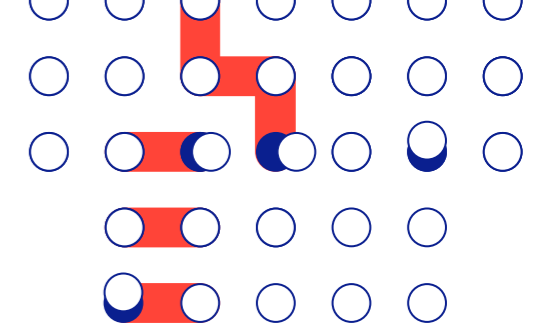
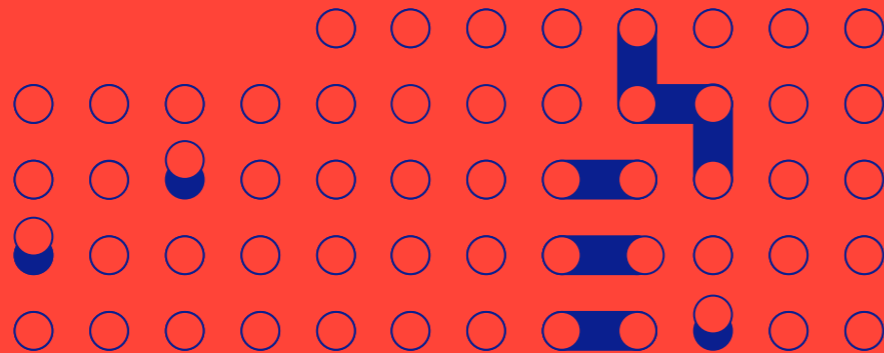
- 7.8 設立轉介機制，把先進的遺傳及基因組檢測集中在數間指定化驗所進行，將有助專才發展和善用資源。工作小組建議，醫管局及醫學遺傳服務所需進行的先進遺傳及基因組檢測，如符合下列條件，原則上應集中在指定化驗所進行:
- (a) 檢測須採用高端技術或昂貴設備進行，特別是科技周期較短的檢測;
 - (b) 檢測的使用量偏低;
 - (c) 檢測過程中會產生大量數據，需要高速計算能力分析和龐大的儲存空間存檔;以及
 - (d) 檢測的過程中需要高技術專家(例如臨床遺傳學醫生、具相關經驗的病理學家及生物信息學家)參與，而相關專家在本地甚為缺乏。
- 7.9 集中進行先進檢測的建議可匯聚專才、劃一化驗所標準和善用公共資源，並避免同行之間競爭數目有限的專家，長遠而言，有助促進遺傳及基因組檢測在香港的健康發展。然而，我們認為無須集中進行其他常用的遺傳及基因組檢測。各醫院的化驗所應繼續提供這些檢測，以應付較大的服務需求。
- 7.10 督導委員會得悉醫管局《服務策略》正研究採用分層模式和「軸輻式」提供遺傳及基因組服務，包括設立遺傳及基因組服務名冊以提供標準化服務和共享資訊，轉介病人到指定醫院進行先進的遺傳及基因組檢測，以及把大學所提供的部分遺傳及基因組檢測引入為主流的臨床服務。有關發展方向與工作小組提出的上述建議一致。

未來路向

- 7.11 食衛局將會與衛生署、醫管局、大學和私營醫療機構合作，設立擬議的轉介機制，並探討把先進的遺傳及基因組檢測交由指定化驗所集中進行的安排。



促進建立基因組醫學的生物樣本庫網絡



第8章

促進建立基因組醫學的生物樣本庫網絡

引言

- 8.1 人體組織生物樣本庫(biobank)³及用以儲存DNA的基因庫概括稱為生物樣本庫，對分析疾病的遺傳決定因素發揮重要的作用。一些生物樣本庫(例如澳洲乳癌組織樣本庫(Australia Breast Cancer Tissue Bank))儲存的樣本與疾病有關，通常從患有同一疾病的病人收集得來，以進行特定疾病分析。一些生物樣本庫則以人口為基礎，例如英國生物樣本庫(UK Biobank)收集了500 000人的樣本，可用於識別染病風險的生物標記及人口分析等研究。海外生物樣本庫例子簡表載於附件H。
- 8.2 為了更有效使用分散在不同生物樣本庫的資源，國際社會現時主要採用兩種方式，分別是建立中央生物樣本庫或小型生物樣本庫協調網絡。舉例來說，英國生物樣本庫屬於中央生物樣本庫，為500 000名自願參加者製備生物樣本，並備存相關已去除可識別身分資料的基因組和縱向健康數據，供世界各地的研究員使用。另一方面，歐洲生物樣本庫(EuroBioBank)為專門處理罕見疾病的生物樣本庫網絡，連接了歐洲不同國家共25個生物樣本庫。
- 8.3 現時香港並沒有全港性的中央生物樣本庫。本港的生物樣本庫主要由個別研究人員建立，以支援特定的研究項目，或由臨床醫生在日常治理工作中透過病人捐贈而取得的剩餘樣本所建立。這些生物樣本庫資源大多由相關研究人員/臨床醫生或所屬機構擁有，而且主要只供他們及其協作者取用。舉例來說，中大和科大在TRANSCEND Consortium轄下建立香港糖尿病生物庫，以研究糖尿病。港大建立了乳癌生物資料庫，而伊利沙伯醫院則建立了癌症生物樣本庫。以人口為基礎的生物樣本庫並不常見，少數例子之一是港大進行的「九七的兒女」出生隊列研究。

³ 根據國際生物及環境樣本庫協會的資料，生物樣本庫為收集、處理、儲存、保存、檢索和分配生物樣本及相關數據的實體或虛擬環境，用以支援目前或日後的研究工作。

- 8.4 鑑於生物樣本庫對基因組醫學十分重要，督導委員會轄下成立了生物樣本庫工作小組⁴，研討建立中央生物樣本庫或生物樣本庫網絡的需要，以促進本港的基因組醫學發展。

討論與分析

- 8.5 督導委員會認同，在基因組學和大數據的時代，大量樣本可有利於科學發展，因此我們有需要在充分尊重捐贈者私隱的前提下，把本港零散的生物樣本庫資源集中起來，為科學界帶來方便。此舉對於因患者人數較少而難以招募研究對象的一些疾病或病症(例如不常見疾病)，所帶來的裨益尤為明顯。此外，加強協調樣本庫資源，亦可減少招募研究參與者的工作重疊，以及善用寶貴的生物樣本庫資源。
- 8.6 督導委員會了解過往生物樣本庫在本地機構的發展，亦認同要建立中央綜合生物樣本庫存在難度，特別是在整合以機構為本的生物樣本庫時，需要改革各大學和醫管局現時的研究模式，亦會牽涉法律、行政和倫理問題。舉例來說，現時大部分生物樣本庫設立的目的是為特定研究計劃提供所需資源，捐贈者通常只同意其樣本應用於某項指定計劃，因此大大限制了再次使用捐贈樣本和數據作新的研究用途，或限制與其他研究人員共用有關樣本或數據。此外，在不同機構中，生物樣本庫和研究的倫理管治架構都不一樣，因而難以共用樣本和數據。
- 8.7 基於上述因素，督導委員會認為，與其合併目前不同機構備存的生物樣本庫，不如優先設立本地生物樣本庫網絡，以及制定有關共用樣本和數據的指引。而香港基因組計劃則可作為先導項目，處理如概括性同意、公眾教育和私隱保障等與機構間共用基因組數據有關的事宜。

建議 6:

促進建立基因組研究的生物樣本庫網絡

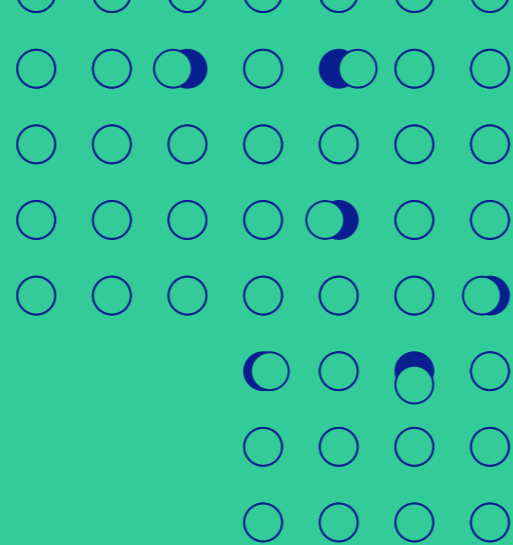
8.8 督導委員會建議：

- (a) 應制定劃一方式的同意書範本和工作規程，涵蓋質素保證、倫理及私隱等事宜，供參與機構遵從，以便日後進行基因組研究時，可以共用不能識別身分的生物樣本和有關數據；
- (b) 在保障參加者的私隱和利益的前提下，香港基因組計劃會作為先導項目，確立健全的管治機制，以推展上述(a)段的建議；以及
- (c) 為鼓勵有關機構加入生物樣本庫網絡，政府應考慮把參與該網絡訂為日後基因組研究項目可獲取政府資助(例如醫療衛生研究基金)的條件之一。

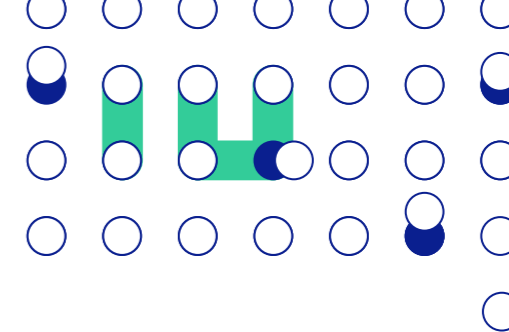
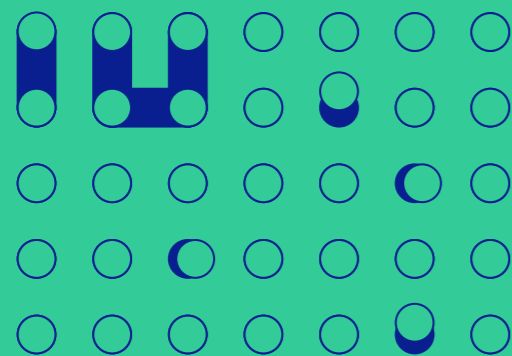
未來路向

- 8.9 政府和香港基因組中心會在諮詢主要的持份者(包括醫管局和大學)後，就上文第8.8段所述的標準規程和管治架構制訂細節。同時，食衛局將與相關決策局/部門進行磋商，探討如何鼓勵日後獲政府資助的研究項目參與生物樣本庫網絡。

4 工作小組的成員名單載於附件A。



加強規管使用基因數據作保險和就業用途



第 9 章

加強規管使用基因數據作保險和就業用途

引言

- 9.1 儘管基因檢測對診斷、預防和治療疾病相當重要，但部分人卻因擔心私隱或基因歧視(即因為遺傳因素可能導致或增加遺傳疾病或殘疾的風險而受到不公平對待)，而猶豫應否接受基因檢測。這種擔憂主要涉及保險和就業範疇，嚴重損害基因組醫學為病人及公眾所帶來的裨益，並窒礙基因組研究的發展。

討論與分析

本地情況

- 9.2 本港主要由兩項現行法例監管第三方(即資料當事人及直接獲授權處理數據者以外的人)處理基因數據的情況，分別為《殘疾歧視條例》(第487章)和《個人資料(私隱)條例》(第486章)。根據《殘疾歧視條例》，殘疾的定義涵蓋在將來可能存在的殘疾或歸於任何人的殘疾。換言之，《殘疾歧視條例》把先天和遺傳的健康傾向(genetic predisposition)視為「殘疾」，而在有關保險的事宜上，按基因檢測結果作歧視性待遇可能屬違法，除非有關做法是按可合理依據的來源所得的精算數據或其他數據合理地作出、又或根據《殘疾歧視條例》有充分理據合理地作出。此外，除非僱主需要相關的醫療資料以判斷僱員是否能夠執行職務的必然要求，或是否需要提供一些無該項殘疾的人所不需的服務或設施，否則僱主在與歧視僱員有關連的情況下要求或規定僱員提供醫療性質的資料(包括基因信息)，亦屬違法。

9.3 與此同時，《個人資料(私隱)條例》把基因數據視為個人資料，受到條例的保障。一般而言，基因數據屬敏感的個人資料，不當使用可使人遭受非法歧視，影響個人的基本權利和自由，因此有必要更謹慎處理。根據《個人資料(私隱)條例》，資料使用者必須以合法和公平的方式，為了與資料使用者的職能或活動直接相關的目的而收集基因數據。同時，所收集數據應限於必需的資料，不可超乎適度。鑑於不同基因檢測的預測能力會因應所測試基因的外顯率(penetrance)和表現度(expressivity)而有所不同，因此向所有保險申請人劃一地收集基因檢測結果，可能會被視為超乎適度，違反《個人資料(私隱)條例》的規定。*附件I*載述兩項條例的規管措施詳情。

9.4 二零零五年，香港保險業聯會向會員發出《遺傳基因測試實務守則》(《守則》)，但《守則》並不公開。鑑於近年基因組醫學日新月異，該會正根據國際做法和本地情況檢討《守則》。

國際做法

9.5 不少先進經濟體認同，基於私隱和倫理理由，同時避免窒礙基因組醫學的發展，必須規管基因歧視。儘管保險業性質特殊，國際趨勢是原則上應對使用基因信息作保險用途施加限制，但在有限的情況下可作例外處理。有些國家採用立法方式，有些則選擇容許保險業自行規管。

9.6 至於容許在若干例外情況下使用基因數據的國家，其原則是先按檢測類別和擬承保的某類風險進行獨立評估，倘符合一系列準則，才可收集及處理所需的數據。舉例來說，英國採用的機制是列出有高陽性預測值的預測性基因檢測(predictive genetic test)，容許保險業向申請人收集有關檢測結果。*附件J*載述規管使用基因數據作保險用途的國際慣例。

作出平衡

9.7 督導委員會注意到，根據研究人員及臨床醫生的經驗，保險公司使用所收集的基因數據作核保的做法普遍欠缺透明度。不少病人及其家屬均擔心接受基因檢測會影響他們的投保資格。這方面的不明確之處常使病人家屬不願接受基因檢測，研究工作亦因難以招募參與者而受到阻礙。

9.8 與此同時，由於保險的特殊性質，保險公司有需要要求投保人全面披露重要事實，包括作出核保決定所需的健康資料。全面禁止使用基因信息或會出現逆向選擇風險，即一些對其本身風險知情的人會投購保險，但承保人對相關風險並不知情。

9.9 因此，在考慮基因歧視規管架構的範圍和方式時，必須取得合理平衡。

建議 7:

加強規管使用基因數據作保險和就業用途

9.10 儘管《殘疾歧視條例》和《個人資料(私隱)條例》已就基因歧視及相關私隱事宜提供一定的保障，但督導委員會認為須就保險範疇(包括人壽、危疾和醫療保險)探討更具體的基因歧視規管措施。

9.11 鑑於基因組醫學發展迅速，督導委員會認為通過由香港保險業聯會更新其行業《守則》以加強規管是務實和靈活的做法。隨着基因組醫學更進一步發展，《守則》可定期予以更新，以切合最新的發展情況。

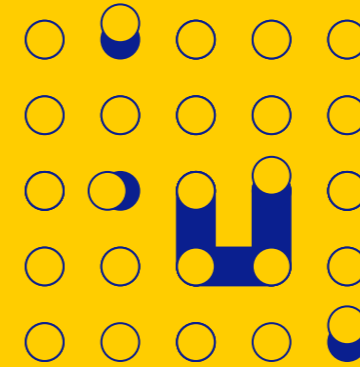
9.12 督導委員會建議，在更新《守則》時，香港保險業聯會應考慮下列符合主流國際慣例的原則，並顧及本地情況：

- (a) 承保人不可要求或強迫申請人為投保而接受任何形式的基因檢測；
- (b) 承保人可向申請人索取診斷性基因檢測(diagnostic genetic test)⁵的結果，作為醫療資料的一部分；
- (c) 承保人不得索取任何作研究用途的基因檢測的結果；

5 以美國國家衛生研究院的定義為例，診斷性基因檢測是用以辨識或剔除特定的基因或染色體疾病。在很多個案中，如醫生根據病人的身體跡象及病徵而懷疑他患上某種疾病，便會使用基因檢測以確認其診斷。

參考資料: NIH - Genetic Home Reference <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/uses>

第10章

推廣正確使用遺傳及
基因組檢測

- (d) 原則上，承保人不可索取預測性或徵狀前基因檢測(predictive or presymptomatic genetic test)⁶的結果，但在符合若干條件下可作例外處理。舉例來說，如相關保險產品為高於某保障額的高端產品，以及在參照可合理依據的來源所得的精算數據或其他數據後、或根據《殘疾歧視條例》有充分理據支持的情況下，證明某特定基因檢測的結果對核保決定是必需的；以及
- (e) 《守則》須清楚列明保險公司使用基因信息的原則和方式，並應向公眾發放有關《守則》，以增加透明度。

9.13 督導委員會了解《守則》有助增加使用基因數據作保險用途的透明度，並建議政府應繼續檢討情況，以及在有需要時考慮採用立法措施，規管基因檢測結果的使用。

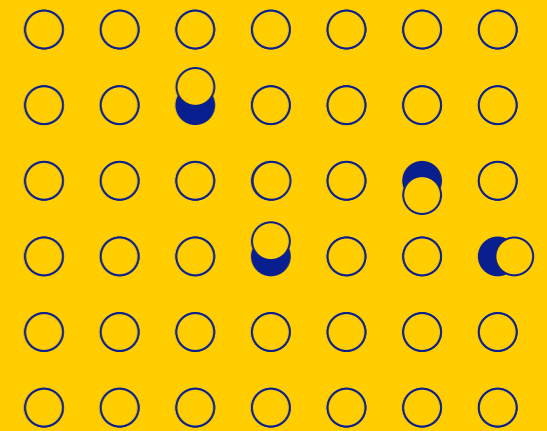
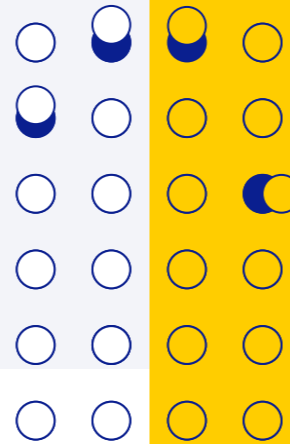
9.14 至於就業方面，督導委員會大致認為現行法例已提供適當的框架，保障市民在就業方面免受基因歧視，並建議無須增加規管措施。然而，鑑於基因檢測的應用愈趨普遍，督導委員會建議須加強有關僱主及僱員防止基因歧視的公眾教育。

未來路向

9.15 食衛局已邀請香港保險業聯會因應督導委員會的建議、國際慣例及本地情況更新《守則》。食衛局亦會聯絡消費者委員會、平等機會委員會、個人資料私隱專員、保險業監管局及其他相關機構，就加強有關防止基因歧視及保障個人私隱的公眾教育提供意見。

6 以美國國家衛生研究院的定義為例，預測性或徵狀前基因檢測是用以檢驗在出生後(通常在成年後)與疾病有關的基因突變。這些檢測可為一些家人患遺傳病、但本身在進行檢測時並無該疾病跡象的人提供有用的資訊。預測性檢測可找出令某人患上與遺傳有關的疾病(例如某幾類癌症)風險增加的基因突變。出現徵狀前的基因檢測可在某人出現任何跡象或病徵之前，確定他會否患遺傳病，例如遺傳性鐵沉積症(hereditary hemochromatosis)。

參考資料:NIH - Genetic Home Reference <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/uses>



第 10 章

推廣正確使用遺傳及 基因組檢測

引言

- 10.1 在臨床環境下，大多數遺傳及基因組檢測都是經醫生評估後安排進行的。在安排進行測試前，醫生通常會向病人解釋檢測的臨床有效性和可能帶來的影響，並會徵求病人的同意。在進行測試後，醫生會向病人詳細解釋測試結果，提供遺傳輔導及建議適當的跟進行動。這些測試所涉及的倫理事宜較進行其他檢驗更為複雜，有關做法對確保妥善跟進測試結果，以及處理測試所涉及的倫理事宜至關重要。
- 10.2 近年，由於基因測序科技進步和費用大幅下降，消費者基因檢測變得越來越普及，這類檢測有些以贈品形式提供予購買保險產品的顧客，有些則在零售店或在網上直接向普羅市民發售。除了與健康有關的遺傳及基因組檢測(例如單基因遺傳病(如囊性纖維變性)的徵狀前測試、癌症的遺傳傾向測試，以及受多種因素而引起的疾病(如心血管系統疾病、糖尿病)的易感性測試)外，還有與健康無關的消費者基因檢測，例如溯源基因測試，以及聲稱可了解個人才能、體重、飲食、體能和酒類偏好的測試。
- 10.3 目前，香港並無針對遺傳及基因組檢測的全面規管機制。根據《輔助醫療業條例》(第359章)⁷現時對醫務化驗師的規管，基本上限制了作診斷或治療用途的遺傳及基因組檢測只可由醫務化驗師，經註冊醫生、牙醫及/或獸醫轉介，方可進行。過去曾有建議考慮允許其他專業人員(例如具備基因組知識和化驗室技術的生物醫學科學家)進行遺傳及基因組檢測。至於在《輔助醫療業條例》規管範圍外的遺傳及基因組檢測，包括與健康無關的消費者檢測，則並無限制由何人進行檢測及如何提供予消費者。

- 10.4 在化驗標準方面，有關服務提供者(包括全港所有化驗所)可自願參與由香港認可處設立的香港實驗所認可計劃，就用於診斷和治療的遺傳及基因組檢測提供認可服務。香港實驗所認可計劃根據《國際標準化組織的標準 ISO15189: 醫務化驗所—質量及能力的要求》對化驗所進行評審。ISO 15189 要求化驗所在整個化驗過程中須符合多項規定，包括質量控制、技術和個人資料私隱。

討論與分析

- 10.5 督導委員會檢視了規管消費者檢測的國際做法，並備悉海外司法管轄區就消費者檢測的規管制度由實務守則到立法不等。有關的主要結果概述於附件K。督導委員會認為，由於市民可在臨床環境以外接觸到消費者檢測，因此當局有必要採取適當措施處理醫療和倫理問題，以保障公眾健康。

有關消費者檢測須處理的問題

臨床效用和局限性的資料不足

- 10.6 預測性的基因檢測需要大量數據和研究來證明其臨床有效性。每種基因檢測都有其自身的局限，有些可能根本無法提供有意義的結果。儘管某些提供消費者檢測的機構或會透露相關的科學數據和局限，以供消費者參考，但亦有部分機構未必提供足夠的證據來證明其檢測的臨床有效性，以及檢測背後的局限。市場推廣資料中誤導或含糊的陳述，或會使消費者對檢測的有效性產生錯誤的印象。

⁷ 根據《輔助醫療業條例》，只有註冊醫務化驗師才可從事處理臨床、醫學、法律、公眾衛生或獸醫學樣本，以達到進行分析或進行生物體外試驗及就該分析或試驗作出報告為唯一目的；以及處理供人類和動物耗用的所有物質，以達到進行分析或進行生物體外試驗及就該分析或試驗作出報告為唯一目的。香港醫務化驗師管理委員會專業守則訂明，在未獲註冊醫生、牙醫及/或獸醫轉介情況下，醫務化驗師不得進行作診斷和治療用途的檢測。

缺乏專業意見評估基因檢測是否合適

- 10.7 即使消費者檢測服務提供者提供詳盡的科學數據來闡釋檢測的臨床有效性，如缺乏專業意見，消費者大多未必能理解有關資料，也無法評估自己是否適宜進行檢測。例如檢測所涵蓋的情況有部分未必有可用的治療；或有關治療只在臨床病徵出現後才適用。如未評估個別人士是否合適便進行相關消費者檢測，除了財政上的付出外，更可能有違道德，因為在沒有輔以適當專業意見的情況下通知消費者檢測結果，有可能令人產生不必要的焦慮，或誤以為自己免於個別健康風險。

消費者檢測產品安全和質量並無特定規管

- 10.8 部分消費者檢測的檢測用品或已受到現行法例規管，例如《藥劑業及毒藥條例》(第138章)和《消費品安全條例》(第456章)。然而，本港暫時並無規管消費者檢測產品安全和質量的特定規例。

遺傳輔導服務有限

- 10.9 由於基因測試性質複雜，需要由已接受有關培訓的醫護專業人員詮釋測試結果，並因應個別情況為接受檢測人士提供適當的遺傳輔導服務。如沒有適當輔導及詮釋，檢測的陰性結果或會不當地令人掉以輕心，繼而維持不健康的生活方式；陽性結果或會令人感到不必要的焦慮而進行更多測試，以致加重醫療體系負擔。提供消費者基因檢測的機構並非一律向客戶提供遺傳輔導服務，而部分有提供遺傳輔導服務的機構，亦沒有表明輔導人員是否已接受適當培訓或具備相關資歷。在部分情況下，所謂輔導人員或健康指導員就預防疾病提供的建議，與一般向公眾提供的健康建議差別不大。

私隱和資料保安

- 10.10 遺傳及基因組資料屬敏感的醫療資料。接受消費者基因檢測的個別人士未必知道與第三者共享資料對其私隱可能造成的威脅，亦未必了解有關資料保安和基因歧視的風險。由於消費者基因檢測在收集樣本方面缺乏監管，亦有人擔心第三者在未取得測試者同意下將所收集的樣本作其他用途。

建議 8:

推廣正確使用遺傳及基因組檢測

- 10.11 督導委員會認為，與健康有關和與健康無關的基因測試涉及不同程度的健康風險，應採取不同的方針為兩者制訂規管措施和公眾教育策略。

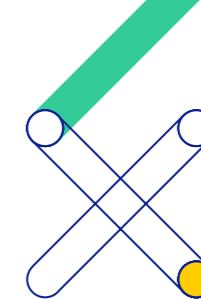
加強公眾教育

- 10.12 由於不少消費者基因檢測可在網上從海外購得，因此難以在本地進行規管。督導委員會認為必須與消費者委員會等合作，加強公眾教育，讓公眾可作出知情的決定。一般而言，個別人士應就使用遺傳及基因組檢測諮詢醫療人員。當局應提供指引，鼓勵消費者在考慮有關檢測的臨床有效性和功用、檢測結果的局限，以及私隱和倫理問題後，才作出知情決定。

對與健康有關的基因檢測加強規管

- 10.13 除加強公眾教育外，督導委員會認為，接受與健康有關的基因檢測(包括診斷性和預測性基因檢測)的人士或會因應檢測結果作出醫療決定。若未能輔以適當的輔導和專業意見，檢測結果可能會令有關人士感到焦慮以致進行不必要的檢驗，或誤以為自己免於個別健康風險以致延誤治療，構成更大的健康風險。因此，當局應按以下原則推出更多措施：

- (a) 有關宣傳品和標籤應清楚列明該項檢測在臨床有效性和功用方面的證明及相關局限；
- (b) 檢測應由合資格的專業人員按有關化驗標準進行；
- (c) 應由已受訓的專業人員為消費者提供檢測前遺傳輔導，輔導事項包括檢測對該人是否有益、是否合適和有何益處，以及檢測對私隱和保險等方面可能帶來的影響；以及
- (d) 應由已受訓的專業人員為接受檢測的人士提供檢測後遺傳輔導，從而建議如何作出合適的跟進，免令其誤以為自己免於個別健康風險或產生不必要的焦慮，以及適當地處理其他倫理影響。



未來路向

- 10.14 政府正制定醫療儀器的法定規管框架，涵蓋擬用於體外人類基因檢測且符合醫療儀器定義⁸的儀器，以確保儀器符合有關安全、品質、性能和效能的規定。衛生署已設立醫療儀器行政管理制，作為臨時措施。
- 10.15 同時，政府將邀請相關規管機構(例如醫務化驗師管理委員會，即負責醫務化驗師的註冊及紀律規管的法定機構)，檢討合資格處理遺傳及基因組檢測的專業人員和化驗師的資歷和工作經驗要求。
- 10.16 香港醫學專科學院正為醫療專業人員制訂有關遺傳及基因組醫學的良好實務指引。該指引將涵蓋要求進行基因檢測的倫理原則、基因檢測結果的保密和披露，以及基因檢測程序(包括獲取知情同意和進行檢測前後的遺傳輔導)的最佳做法。食衛局會與香港醫學專科學院緊密合作。

⁸ 有關用品是否屬醫療儀器，取決於其原擬用途。如基因測試的檢測用品是用來檢驗從人體抽取的樣本，作醫療儀器定義所訂明的醫學用途，有關用品便會歸類為體外診斷醫療儀器。例如，用來檢驗傳染病的體外診斷檢測用品，便屬體外診斷醫療儀器。至於血統檢測或親子鑑定，因不具任何醫學用途，其檢測用品並不歸類為醫療儀器。

結論與未來路向

基因組醫學在醫學領域中屬較新的發展。在香港推動基因組醫學需要高瞻遠矚的視野，亦需要所有持份者羣策羣力，緊密合作。

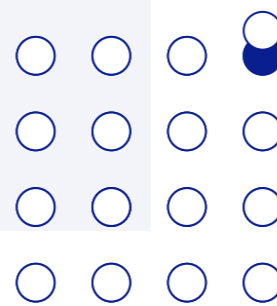
鑑於基因組分析的實際應用或會受制於疾病的複雜成因，例如不同基因變異有不同程度的影響或外顯率，以及遺傳因素與生活方式和環境因素的複雜交互作用等等，醫學界近年一直在討論現時是否成熟的時機把基因組學納入常規臨床服務，以及當中面對的種種挑戰。但長遠而言，把基因組學融入醫療工作之內，定必會為病人治理帶來革新。

督導委員會已仔細審議發展基因組醫學的策略，包括提高醫療人員對基因組醫學的認知，從病人為本的角度出發，讓病人獲得更公平的遺傳及基因組服務;確立有效機制，把日新月異的科技下優質、安全和有臨床功用的研究轉化為臨床服務;建立可持續的經費安排;以及透過謹慎和有效的方式把基因組數據用於臨床服務和研究。督導委員會亦就如何處理關於倫理、法律和社會的問題提出建議。

展望未來，香港基因組計劃將會建立本地人口基因組數據庫、檢測設施和人才庫，成為推動基因組醫學日後發展的奠基石。與此同時，醫管局會參考督導委員會的意見推行《服務策略》，改善現時該局轄下遺傳及基因組服務不足之處，以及制訂該等服務的藍圖。《服務策略》將會充分利用基因組醫學的龐大潛力，為在公營醫療機構就醫的病人帶來重大裨益。

基因組醫學的願景遠大，不僅令有需要的病人受惠，長遠而言亦可惠及廣大市民。基因組醫學和研究的進步，會提供相關的資訊與科技，讓我們可以更準確地了解和分析在一生各階段中個人與生活環境的情況，從而有助為高風險人士提供更為個人化的預防性治療，增進市民的整體健康。

香港在基因組研究方面能力卓越，而在公私營醫療體系中臨床服務方面，亦具備優勢，這兩方面顯示了我們深具潛力發展和推進基因組醫學。督導委員會期望食衛局帶領和協調衛生署、醫管局、大學、醫學及其他相關專業團體、私營醫療機構等推行本報告所載建議，並一如既往，共同以改善醫療制度和為病人提供更佳的醫療服務為依歸。



政府回應

食物及衛生局局長歡迎督導委員會的報告，並全面接納當中的建議。食物及衛生局將在衛生署的支持下，與醫院管理局、各間大學、香港醫學專科學院和其他持份者合作，落實建議。

展望未來，政府已著手籌備成立香港基因組中心，為推行香港基因組計劃做好準備。香港基因組計劃將扮演催化劑的角色，促進建立人才庫、訂定標準和程序，並建立本地人口的基因組數據庫，從而支援本港基因組醫學的研究和臨床應用。計劃亦將有助加深公眾對基因組醫學以及相關倫理問題的理解。

同時，政府會繼續與醫院管理局合作，根據《遺傳及基因組服務策略》所訂的發展方向和策略，為市民提供有系統和協調一致的遺傳及基因組服務。政府將支援學術機構和專業團體培訓相關專業人員。政府亦將繼續與相關組織聯繫，以加強規管使用基因數據作保險和就業用途。

督導委員會的報告標誌著香港基因組醫學發展的里程碑。食物及衛生局局長代表政府感謝督導委員會主席、督導委員會及其下各工作小組成員的貢獻，就制訂基因組醫學發展的策略方向提出寶貴意見，這將有助我們在未來善用這門先進科學，造福病人。

詞彙

生物樣本庫	生物樣本庫可分為實體庫和虛擬庫，負責收集、處理、儲存、保存、抽取和分發生物樣本及其相關數據，以支援目前或將來研究之用。
生物信息學及生物信息學家	生物信息學是結合生物學和電腦科學，專門研究生物數據(通常是DNA和氨基酸序列)收集、儲存、分析和發放等方面的一門學科。 生物信息學家是指利用電腦科學和資訊科技來解決生物學問題的科學家，例如通過編寫數據分析演算法、管理數據儲存，以及使用電腦程式來闡釋基因組檢測數據。
癌症液體活組織檢查	癌症液體活組織檢查是一種低創傷性的癌症檢測方法，通過分析患者血液樣本中的循環腫瘤DNA(而非直接化驗腫瘤組織)來監測癌症生物標誌物。由於液體活檢不需進行手術來抽取腫瘤組織作化驗，因此比傳統活檢方法的創傷性較低。
染色體微陣列/微陣列	微陣列是一種利用晶片技術的檢測方法，可同時測量大量目標DNA。舉例來說，微陣列可用於同時分析基因組中過千個不同位置上的基因表達，又或是檢測染色體中有否出現重覆或缺失的DNA部分(也稱為拷貝數變體)。後者的應用稱為染色體微陣列。
細胞遺傳學及細胞遺傳學檢測	細胞遺傳學是遺傳學下的一個分支，研究細胞核內DNA的結構，尤其是染色體(細胞分裂時DNA呈現的形態)。傳統的細胞遺傳學利用專門的染色技術和光學顯微鏡來研究染色體數目和結構變化。而現今的細胞遺傳學常會結合分子生物學的技術(分子細胞遺傳學)，以更高的分辨率分析遺傳物質。
脫氧核糖核酸	DNA是由四種以A、C、G和T字母來代表、一類稱為鹼基的化合物所組成的化學物質，它包含了生物的遺傳信息。

DNA測序 DNA測序是分子生物學中用以找出DNA分子中鹼基 (即A、C、G 和T)的排列的一種實驗室技術。

診斷性基因檢測 根據美國國家衛生研究院，診斷性基因檢測是用以辨識或剔除特定的基因或染色體疾病。在很多個案中，如醫生根據病人的身體跡象及病徵而懷疑他患上某種疾病，便會使用基因檢測以確認其診斷。

直接售賣予消費者的基因檢測 直接售賣予消費者的基因檢測是指在沒有醫療服務提供者參與的情況下，直接向消費者銷售的基因檢測。

表現度 就遺傳疾病而言，表現度是指帶有相同致病基因變異的人之間，在疾病的臨床症狀或其嚴重程度上的差異。

遺傳學 遺傳學是研究基因和遺傳因子由一代傳到下一代的一門學科。

遺傳輔導 遺傳輔導幫助患者及其家人了解遺傳病對他們在遺傳、醫療、心理和家庭方面的影響及作準備。

遺傳傾向性 遺傳傾向性(或遺傳易感性)是指因先天遺傳因素而增加一個人患上某特定疾病的機會。

基因組 基因組是生物的整個遺傳物質，包含製造蛋白質指令的編碼部分(即基因，佔整個基因組的2%)和非編碼部分(佔整個基因組的98%)。

基因組學 基因組學是研究人和生物的基因組(包括編碼和非編碼部分)的一門學科。基因組學亦包含相關的化驗和生物信息技術。人類基因組學的研究主要集中在與健康和疾病相關的領域。

基因組醫學 基因組醫學是利用基因組信息和技術來確定疾病的風險和遺傳傾向性、診斷和預後(預後是指對疾病未來發展的病程和結局的預測)，以及選擇和決定治療方案的優次。

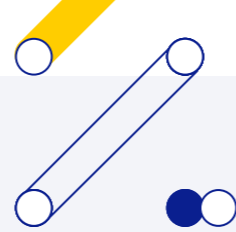
基因型 基因型是一個生物或人的DNA序列，它(連同環境影響)決定該生物或人的特徵(表型)。

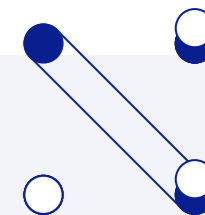
先天性代謝疾病 代謝是發生在身體細胞內的一系列化學反應。這些化學反應負責分解營養物和產生能量。而先天性代謝疾病是指因某代謝途徑出現缺憾而導致臨床上有嚴重後果的一組疾病。

醫務化驗師 根據《輔助醫療業條例》(第359章)，醫務化驗師是指「受訓從事處理臨床、醫學、法律、公眾衛生或獸醫學樣本以達到進行分析或進行生物體外試驗及就該分析或試驗作出報告為唯一目的，及處理供人類及動物耗用的所有物質，以達到進行分析或進行生物體外試驗及就該分析或試驗作出報告為唯一目的之人」。

分子遺傳檢測 分子遺傳檢測(或基因檢測)分析基因或DNA序列，找出導致遺傳疾病的變異或突變。

外顯率 就遺傳疾病而言，外顯率是指帶有某一致病基因變異的人出現相關疾病臨床症狀的比率。

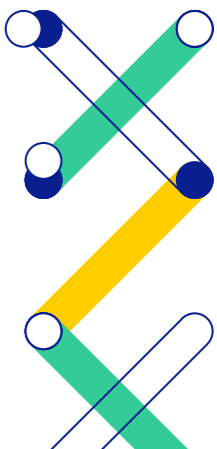




藥理基因組學	藥理基因組學通過分析患者的遺傳和基因組信息制定適合的藥物治療方案。
表型	表型是生物的物理外觀和生化特徵，直接受基因型及/或環境的影響。用於醫學上，這通常指某疾病表現出來的徵狀。
預測性及徵狀前基因檢測	根據美國國家衛生研究院，預測性及徵狀前基因檢測是用以檢驗在出生後(通常在成年後)與疾病有關的基因突變。這些檢測可為一些家人患遺傳病、但本身在進行檢測時並無該疾病跡象的人提供有用的資訊。預測性檢測可找出令某人患上與遺傳有關的疾病(例如某幾類癌症)風險增加的基因突變。徵狀前基因檢測可在某人出現任何跡象或病徵之前，確定他會否患遺傳病。
全外顯子組測序	全外顯子組測序是一種DNA測序，其測序目標為外顯子組。外顯子組佔整個人類基因組一小部分(約2%)，包含了製造身體中不同蛋白質的編碼。
全基因組測序	全基因組測序是一種DNA測序，其測序目標為整個基因組，即一個人的基因組中每個DNA鹼基的排列。

專有名詞簡稱

平機會	平等機會委員會
服務策略	醫院管理局《遺傳及基因組服務策略》
食衛局	食物及衛生局
消費者檢測	直接售賣予消費者的基因檢測
督導委員會	基因組醫學督導委員會
歐盟	歐洲聯盟
醫管局	醫院管理局



香港基因組醫學

發展策略

