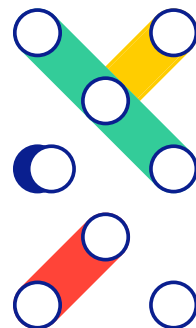
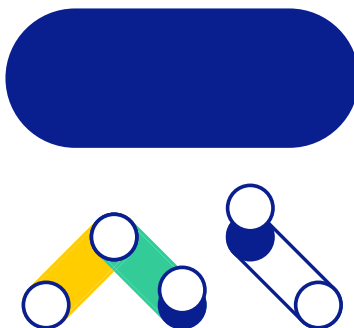
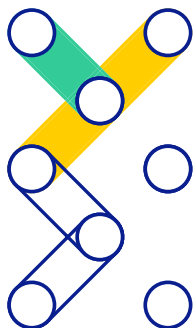
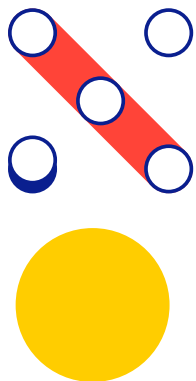


香港基(大)組醫學

發展策略

附件



香港基因組醫學

發展策略

附件

基因組醫學督導委員會 成員名單及職責範圍

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

梁德揚教授

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 鍾健禮醫生 (自二零一八年二月起)

醫院管理局 李夏茵醫生 (自二零一八年十二月起)

醫院管理局 林潔宜醫生 (直至二零一八年二月)

香港醫學專科學院 黃至生教授

香港中文大學 杜家輝教授

香港科技大學 葉玉如教授

香港大學 梁雪兒教授

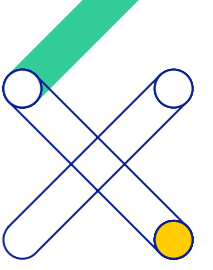
當然委員

食物及衛生局副局長或其代表

創新科技署署長或其代表

衛生署署長或其代表

基因組醫學督導委員會 及其工作小組成員名單 及職責範圍



職責範圍

- (a) 檢視現有本港的醫療服務中的遺傳及基因組服務情況及其應用
- (b) 就本港醫療系統內的基因組醫學的發展，向食物及衛生局局長提出建議，重點如下—
 - i 篩查:應用已獲證明有效和符合成本的基因組醫學，改善對特定群組疾病的篩查和產前篩查
 - ii 疾病處理:有助盡早確診、促進個人化治療和第二層預防
 - iii 培訓:建立有效率實驗室網絡，確保實驗室的服務質素，以及找出須要加強人才培訓的地方，為醫療專業人員提供所需的訓練
 - iv 教育:加強在遺傳及基因組醫學服務方面的公眾教育
- (c) 檢視各地就應用基因組學所涉及的規管及道德倫理事宜的經驗，並建議概括的發展方向，包括基因歧視、消費者基因檢測及基因資訊私隱等各方面

基因檢測化驗室網絡工作小組

成員名單

召集人

鍾健禮醫生

成員

林德深教授

梁雪兒教授

唐海燕醫生

杜家輝教授

黃傑輝醫生

當然委員

食物及衛生局副秘書長(衛生)3

衛生署遺傳科顧問醫生



生物樣本庫工作小組

成員名單

召集人

區結成醫生

成員

林潔宜醫生

梁偉強教授

盧煜明教授

當然委員

食物及衛生局副秘書長(衛生)3

創新科技署生物科技總監

衛生署首席醫生(健康科技及諮詢)

衛生署高級醫生(醫學遺傳)1

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

食物及衛生局副局長

成員

莊淑貞醫生

鍾侃言醫生

鍾健禮醫生

葉玉如教授

林嘉安醫生

林德華教授

李夏茵醫生

梁雪兒教授

梁永昌醫生

盧煜明教授

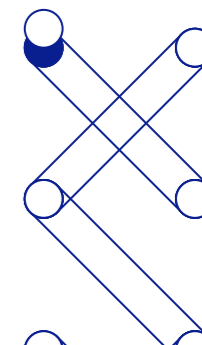
蘇志釗醫生

當然委員

食物及衛生局副秘書長(衛生)3

創新科技署生物科技總監

衛生署遺傳科顧問醫生



其他地區的 基因組計劃

其他地區的基因組計劃

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，名為「十萬基因組計劃」(The 100 000 Genomes Project)。該項計劃是英國政府生命科學策略的其中一部分，主要目標是為癌症和罕見病等患者的**十萬個基因組**進行測序，然後把測序數據連結到醫療資料庫，當中載有標準化的診斷、治療和治療成效資料，並可持續擴展。該項計劃旨在改革國民保健署(National Health Service)，提升基因組醫學的應用，並推動臨床基因組學的研究。計劃設立了安全架構及設施，以保護和分析臨床數據和基因組數據。該等數據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

- 英國衛生部 (Department of Health) 成立了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)、英格蘭衛生教育機構(Health Education England)、國民保健服務機構(NHS Trusts)、北愛爾蘭衛生部和多個持份者合作。該項計劃設立了多個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。
- 英格蘭基因組學有限公司亦與多個研究團隊合作，以確保新計劃切合研究需要，以及獲取和管理數據的方式符合所需標準。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。

¹ Genomics England. 100 000 Genomes Project. 參考自<https://www.genomicsengland.co.uk/>

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) **促進科學啟迪和發現：**
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帶來顯著醫療效果。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，基於科學界目前對這類疾病的基因結構的認識，全基因組測序將可望在相關範疇帶來重大生物知識發現，有助找出創新的診斷及治療方法。
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、遺傳輔導員)參與其中。經過**約六年時間**，英國衛生部已在**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。在成功設立相關的基建後，英國衛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。**

計劃成果和未來路向

新加坡

國家精準醫學策略^{2,3}

背景

7. 新加坡衛生部(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，包括規管與倫理、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，新加坡貿易及工業部(Ministry of Trade and Industry)設立了新加坡基因組研究院(Genomic Institute of Singapore)，負責在新加坡發展基因組科學，以促進經濟發展為目標。**新加坡於二零一六年展開一萬基因組計劃(Singapore 10K Genome Project)**，被納入為精準醫學策略的措施之一，由新加坡基因組研究院帶領推行。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建立具有一定規模的基建，並按三大族裔(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。

計劃涵蓋範圍

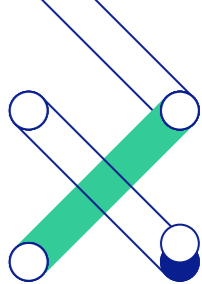
9. 新加坡一萬基因組計劃屬於先導研究計劃，**使用的是現有組羣數據，包括沒患重大疾病的健康組羣以及病人組羣。**

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，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診斷的重要性。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。

² Wu D et al. Large-scale whole-genome sequencing of three diverse Asian populations in Singapore. Cell. 2019; 179(3): P736-749 E15.

³ 新加坡衛生部。衛生部高級政務部長藍彬明醫生在二零一八年撥款委員會致詞。二零一八年三月七日。參考自<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>



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、科技發展和病人權益政策，精準醫療計劃讓醫學邁向新紀元，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，當時國家衛生研究院(National Institutes 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。國家衛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。

⁴ 美國國家衛生研究院。全民健康研究計劃。參考自<https://allofus.nih.gov/>

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)，即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)。由於冰島人口的背景干擾較少，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。

⁵ 基因譯碼公司。參考自<https://www.decode.com/>；及 Jönsson H et al. Whole genome characterization of sequence diversity of 15,220 Icelanders. Nature Scientific Data. 4:170115. 2017. 參考自<https://www.nature.com/articles/sdata2017115>

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，將構成高質素的丹麥參考基因組，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。

6 丹麥基因組平台。丹麥參考基因組計劃。參考自<http://www.genomedenmark.dk/english/about/referencegenome/>

以色列

國家基因組和個人化醫療計劃^{7,8}

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

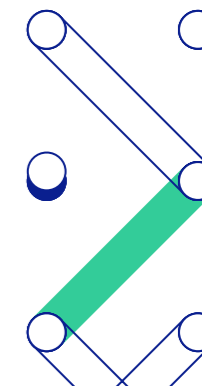
24. 該國政府計劃動用約**十億以色列新謝克爾(約二十一億港元)**推行國家基因組和個人化醫療計劃(National Genomic and Personalized Medicine Initiative)。該項計劃的目標是在**二零二三年或之前**，為**逾十萬名病人的基因組**進行測序，以改善針對病人所需的醫療服務。該項跨專科項目也擬與以色列的健康醫療機構合作，收集病人樣本。計劃團隊將為研究遺傳學和醫療資料的人員建立全國數據庫，顯示以色列國民的長期疾病和患病趨勢。研究人員如欲得知參與者的基因組數據，可申請使用數據庫。

7 Gilmore J. Israel to Sequence 100K People, Create Genomic Database to Support 'Digital Health'. Genomeweb.二零一八年十二月十三日。參考自<https://www.genomeweb.com/sequencing/israel-100k-people-create-genomic-database-support-digital-health#.XC7LZFwzY2w>

8 以色列衛生部。馬賽克精準醫療計劃。參考自<https://www.health.gov.il/English/About/projects/psifas/Pages/default.aspx>

計劃成果和未來路向

25. 以色列衛生部現正與其他國內機構共同推展計劃，預計在**二零二三年或之前可收集逾十萬名參與者的樣本**。



中國

中國十萬人基因組計劃⁹

背景

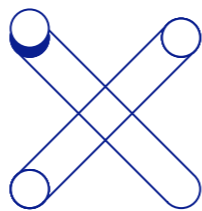
26. 中國十萬人基因組計劃是國家重點研發計劃下的精準醫學研究專項。該項目由哈爾濱工業大學領導，於二零一七年十二月展開。

推行情況

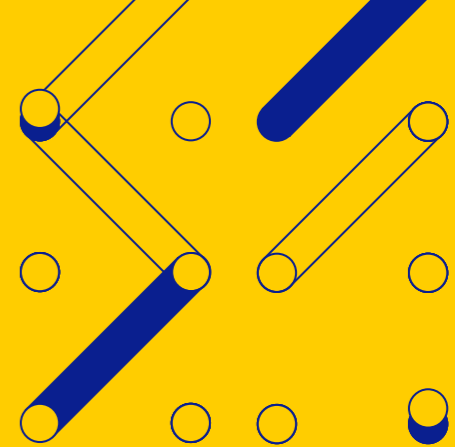
27. 項目涉及在四年內對十萬名來自中國不同民族背景和地區的健康人群(漢族以及包括壯族和回族在內的九個少數民族)進行基因組測序，以及收集他們的表型和環境暴露數據。

計劃成果和未來路向

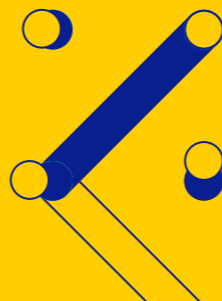
28. 計劃目標是建立一個中國人口基因組變異和健康地圖的參考數據庫，以促進個人化醫療的發展。



附件 C



香港基因組計劃 工作小組討論摘要



⁹ 哈爾濱工業大學。我校牽頭的精準醫學研究專項“中國十萬人基因組計劃”項目啓動。二零一八年一月五日。參考自<http://cs.hit.edu.cn/2018/0105/c11270a218990/page.htm>

香港基因組計劃 工作小組討論摘要

工作小組討論了香港基因組計劃(基因組計劃)的整體項目框架和重要原則。討論要點如下：

項目範圍

2. 基因組計劃的目標，是於六年內分兩個階段完成20 000宗個案，即40 000至50 000個全基因組測序。先導階段將涵蓋2 000宗個案，即約5 000個基因組，當中包括未能確診病症的病人，以及臨床線索顯示可能與遺傳相關的癌症病人。每個疾病類別的定義及招募準則如下：

未能確診病症

- (a) 定義
經常規的臨床檢查和檢測作出全面評估後，仍未能確診的病症。
- (b) 招募準則
 - i 病人的情況符合(a)的定義；
 - ii 病人同意提供及分享其醫療資料和樣本及；
 - iii 病人(或其法定監護人)同意進行三重測試，即從病人、父母三方採集血液樣本以進行測試。假如無法進行三重測試，則交由專家評估是否適合參與計劃。

遺傳性癌症及具有遺傳傾向的癌症

- (a) 定義
符合以下任何一種情況：
 - i 家族中有多於一名一級或二級親屬^註確診癌症；
 - ii 就該癌症類型而言，比預期的發病年齡早
 - iii 兒童癌症病人；或
 - iv 同一人患上多於一種癌症。
 - (b) 招募準則
 - i 經病理檢測確定患癌並符合(a)定義的病人；及
 - ii 病人同意提供及分享其醫療資料和樣本。
3. 基因組計劃的主階段(18 000宗個案，即45 000個基因組)可擴展至涵蓋其他可受惠於全基因組檢測的疾病及研究組羣。計劃亦會研究招募私家醫院病人的可行性。

註 一級親屬：父母、子女及由同一父母所生的兄弟姐妹。二級親屬：祖父母、外祖父母、叔伯舅姨、堂兄弟姊妹或表兄弟姊妹、孫或外孫、及同父異母或同母異父的兄弟姐妹。

參加原則

4. 參加基因組計劃應基於以下三項基本原則：
 - (a) 參加基因組計劃全屬自願性質；
 - (b) 病人決定參加基因組計劃與否並不會影響對其臨床護理；及
 - (c) 參加者可隨時退出基因組計劃而不需提供原因。
5. 計劃不應向參加計劃的病人收取費用或提供經濟利益。

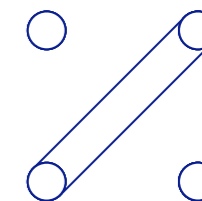
知情同意

6. 取得參加者的知情同意對推行基因組計劃至關重要。計劃將就下列事項徵求參加者的知情同意：
 - (a) 捐贈DNA樣本作儲存及全基因組測序之用；
 - (b) 查閱、收集和分析參加者的醫療資料及記錄；及
 - (c) 分享已移除可識別身分的臨床和基因組數據供已獲批准的研究用途。

7. 由於參加基因組計劃並不會影響病人接受現行由醫院管理局提供的醫療服務，而計劃的其中一個重點是建立一個大型數據庫以促進相關研究，因此基因組計劃的參加者須同意分享已移除可識別身分的數據作研究之用，以確保數據庫的完整。

收集臨床數據

8. 基因組計劃的重點應在疾病分析。因此，計劃應針對收集與參加者主要疾病狀況相關的臨床數據。



全基因組測序結果

9. 基因組計劃參加者會於合理的時間內收到與其
主要疾病狀況相關的全基因組測序分析結果。
一般而言，臨床醫生並無責任於日後主動就病
人的全基因組測序再次進行分析。然而，臨床
醫生可視乎情況，例如出現新的文獻證據或科
技，決定是否需要再次進行分析。倘若再次分
析後有關乎主要疾病狀況的新發現，臨床醫生
應將分析結果通知參加者。
10. 除了與主要疾病狀況相關的測序結果外，參加
者亦應有權選擇是否接收與主要疾病狀況無關
的結果，即「附加發現」。基因組計劃應參考
國際指引(例如：美國醫學遺傳學與基因組學學
會(ACMG)的建議)，列出哪些基因/疾病應納入
「附加發現」的報告範圍內，並定期審視及更
新有關名單。
11. 除非有重大醫學理由，否則所有參加者均不會
獲悉涉及血源關係的分析結果，因這並非基因
組計劃的目的。
12. 一般而言，基因組計劃應按照目前本地的慣常
做法，讓病人自行決定是否向家人披露自己病
患的遺傳風險。在訂定未來路向時，食物及衛
生局和基因組中心應密切留意海外法院現正審
理有關醫護機構/人員的披露責任案件的發展。

13. 上述所有安排應清楚列明於同意書中，並在取
得同意的過程中向參加者解釋清楚。

退出基因組計劃的權利

14. 參加者應有權隨時退出計劃而不需任何理由。
退出者的資料應封存在資料庫內，並不再接受
新的查閱請求。然而，為配合已完成及正在進
行中的研究，在該參加者退出計劃前的資料應
可繼續供有關的研究項目之用。

資料安全及私隱保障

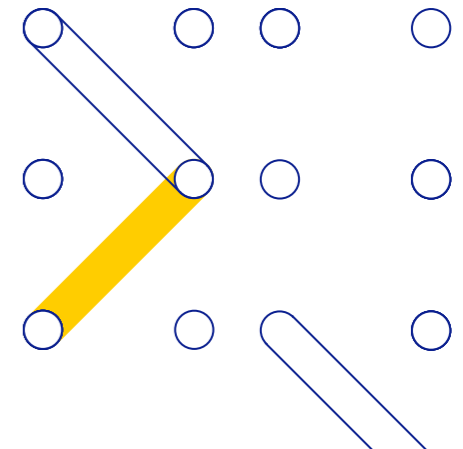
15. 基因組計劃應按本地法例要求及參考國際做
法，訂立政策及程序，以確保資料安全及保障
個人私隱。
16. 資料應存放在一個安全的中央資訊科技平台，
供臨床醫生及獲預先批准的研究人員查閱。基
因組計劃應採用數據加密、用戶身分認證、精
密的查閱權限控制、保存系統審計記錄及訂立
密碼政策等保安措施來維護資料安全。
17. 只有夥伴中心獲授權的醫護人員才可查閱可識
別病人身分的資料。而其他的授權研究人員只
能查閱已移除可識別身分的數據。

18. 所有需要查閱資料的醫護及研究人員均須嚴格
遵守合約訂明的保密責任。而合約中可加入如
禁止研究人員嘗試從獲准查閱的資料去識別參
加者的身分、以資料作未經授權用途的罰則等
條款。

20. 在一般情況下，基因組中心應向夥伴中心盡快
發放與照顧病人相關的基因組測序的分析結
果。而已移除可識別身分作研究之用的數據，
則可分批發放。為鼓勵和嘉許參與基因組計劃
的夥伴中心及其他對計劃有重大貢獻的機構，
相關人員應可優先查閱作研究之用的數據。

資料查閱及使用機制

19. 基因組中心將會設立一個安全、全監控的資訊
科技平台。在一般情況下，參與基因組計劃的
醫護及研究人員只能透過該平台查閱及分析數
據。在數據查閱方面，基因組計劃應因應不同
數據的敏感度及其使用目的 設立相應的權限，
如以下列出的三層機制：
 - (a) 第一層(涉及個人、可識別身分的基因組及臨床
醫療數據)：
只有夥伴中心的臨床醫生才可查閱涉及病人的
個人資料。一般而言，可識別個人身分的數據
只限用於醫療而非研究方面。只有在特殊情況
下，例如目的為發表病例報告並已取得病人同
意的情况下，方可例外。
 - (b) 第二層(涉及個人、已移除可識別身分的基因組
及相連的臨床醫療數據)：
這類資料可供研究人員查閱，但應按個別研究
項目申請來審批。同時亦應按個別項目的需要
作出限制，只能查閱該研究必需的數據資料。
 - (c) 第三層(涉及匿名的綜合數據)：
研究人員完成註冊後便可查閱綜合數據。



遺傳及基因組檢測的評估機制

評估框架

鑑於遺傳及基因組檢測發展迅速，評估其益處、風險及限制，對於相關檢測的臨床應用非常重要。有分析指出目前共有二十多個評估框架在不同國家中採用¹⁰，然而當中大多數均以ACCE框架為藍本(ACCE取名自其四項評估準則:即分析有效性(analytical validity)、臨床有效性(clinical validity)、臨床功用(clinical utility)及對倫理、法律、社會方面的影響(ELSI))。各項目的定義如下：

- (a) 分析有效性是指該檢測能否準確、可靠地檢測出目標基因型，通常以檢測的靈敏度(sensitivity)及特異度(specificity)來表達；
- (b) 臨床有效性是指該檢測能否用以準確、可靠地偵測或預測出某一疾病或臨床狀況；
- (c) 臨床功用是指通過比較檢測的風險及益處，以健康結果為指標，判斷該檢測能否有助病人的臨床護理；及
- (d) ELSI涉及評估該檢測對社會所持的道德標準、有關法律規範及對病人及其家屬生活的影響。

2. ACCE框架已被美國疾病控制及預防中心(Control and Prevention)轄下的公共衛生基因組學辦公室(US Office of Public Health Genomics)、英國基因檢測網絡(UK Genetic Testing Network (UKGTN))及歐洲基因檢測計劃(EuroGentest)等機構採用。

遺傳及基因組 檢測的評估機制

¹⁰ Pitini E et al. How is genetic testing evaluated? A systematic review of the literature. European Journal of Human Genetics. 2018. 26:605—615.

海外機構的基因檢測評估方法

英國基因檢測網絡

3. 英國基因檢測網絡(檢測網絡)負責評估其成員化驗室打算向英國國民保健署(National Health Service (NHS))病人提供的罕見疾病基因檢測。英國罕見疾病策略(UK Rare Disease Strategy)將罕見疾病界定為患病人數通常少於人口二千分之一的疾病。化驗室須向檢測網絡轄下的基因檢測評估工作小組(UKGTN Genetic Test Evaluation Working Group)提交一份名為「基因檔案」(gene dossier)的申請文件。基因檢測評估工作小組由二十多名成員組成，他們來自基因檢測領域內不同機構。成員包括分子生物學家、遺傳輔導員、生物信息學家、臨床遺傳學家及公共衛生專家等。
 - (a) 分析靈敏性和特異性，這將取決於化驗室使用的技術及方法；
 - (b) 化驗室驗證其檢測技術及方法的辦法；
 - (c) 為目標群(按病人或其家族史中出現的臨床特徵劃分)計算的臨床靈敏性及特異性；
 - (d) 檢測的功用，即檢測如何影響病人管理。
4. 申請由工作小組審批後，會再經檢測網絡轄下的臨床及科學顧問小組(UKGTN Clinical and Scientific Advisory Group)通過，最後才可在國民保健署推展有關檢測服務。基因檔案內載有關於檢測內容、流行病學及臨床要求等資訊。檢測網絡將基因檢測定義為針對特定人群、特定疾病及基因變異，及擁有特定目的的檢測。在評估基因檢測時，檢測網絡會考慮以下因素：
 5. 所有獲批准的檢測都載列於網上的基因檢測服務數據庫中，同時亦載於國民保健署為診斷測試而設的遺傳病/基因目錄(NHS Directory of Genetic Disorders/Genes for Diagnostic Testing)中。整個程序可向開展服務的單位和醫護人員確保新的檢測適合臨床使用。至於是否撥款和提供新檢測服務，則由各地的衛生當局決定。在英格蘭，獲檢測網絡建議而需要額外撥款的檢測服務，會交由英格蘭國民保健署轄下的臨床優先諮詢小組(NHS England Clinical Priorities Advisory Group)審視新增有關服務對資源的影響。

6. 由於包括「次世代測序技術」(Next Generation Sequencing)在內的新檢測技術發展迅速，亦出現了可同時檢測大量基因的全外顯子組測序(whole exome sequencing)及多基因組合的檢測方法(panel testing)，長遠來說，某些舊有的檢測將會被取替¹¹。英格蘭國民保健署與英格蘭基因組學有限公司(Genomics England)整理了一份國家基因組檢測目錄(National Genomic Test Directory)^{12,13}。目錄會首先針對罕見及遺傳病以及癌症，當中列出受英格蘭國民保健署提供的基因組檢測、所用技術及接受相關檢測的病人資格。該目錄會載有由基因組化驗室樞紐(Genomic Laboratory Hubs)提供的所有遺傳及基因組檢測，由單基因檢測至全基因組測序都包括在內。當有足夠的證據支持時，該目錄將加入其他功能性基因組檢測，例如基於核糖核酸技術及蛋白質組的檢測。英格蘭國民保健署的專家小組將審視包括由英國基因檢測網絡提交的相關證據。

- 11 英國基因檢測網絡。評估用於英國國民保健署的基因檢測。二零一七年九月。參考自：https://ukgt.nhs.uk/fileadmin/uploads/ukgt/Docs/Reports/Library/Reports_Guidelines/Report_Gene_Test_Recommendations_CSAG_SEPT17_amend_353.pdf
- 12 Hill S. The genomic revolution — its future. 二零一八年三月二十三日。參考自：<https://www.england.nhs.uk/blog/genomic-revolution/>
- 13 英國國民保健署國家基因組檢測目錄2019/2020。參考自：<https://www.england.nhs.uk/publication/national-genomic-test-directories/>

美國疾病控制及預防中心 (公共衛生基因組學辦公室)

7. 美國疾病控制及預防中心下的公共衛生基因組學辦公室的工作是提供及時和可信的資訊，協助基因組研究有效和負責任地轉化至臨床使用，以改善整體人口的健康。公共衛生基因組學辦公室通過進行前瞻掃描(horizon scanning)(一種系統性文獻研究方法；用以早期識別及評估創新科技)去識別新的基因組檢測，以及跟進其由研究至臨床及公共衛生實踐階段的進展。公共衛生基因組學辦公室會根據科學證據，採用以下三層分類框架，對基因組檢測及利用家族病史資料的應用作分類：
 - (a) 第一層
綠色類別是指已有足夠綜合證據支持該檢測作臨床使用。例如與BRCA基因有關的遺傳性乳腺癌及卵巢癌檢測(由美國預防醫學專責小組建議)。
 - (b) 第二層
黃色類別是指該檢測或有助臨床決策，但仍缺乏足夠綜合證據支持作恆常使用。例如針對罕見遺傳病的全基因組測序檢測。
 - (c) 第三層
紅色類別是指該檢測尚未能供日常臨床使用。原因是現有綜合證據不支持該檢測作臨床使用，或暫沒有相關綜合證據供評估。然而，這級別的檢測有機會可用於人口或臨床研究。例如直接售賣予消費者的個人基因組檢測。

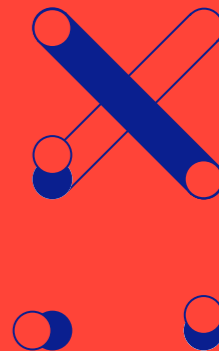
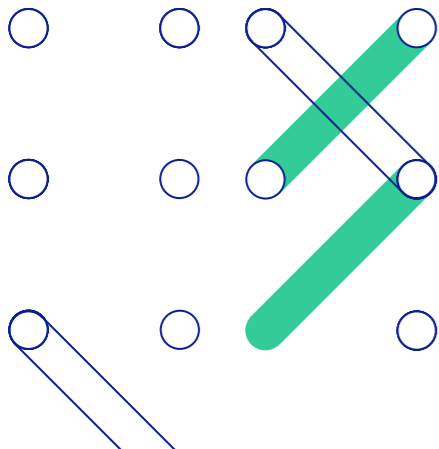
8. 上述的分類方法旨在提供概覽，而非對現有綜合證據來源所作的結論作深入分析。公共衛生基因組學辦公室亦指出，有關分類結果不應被視為獲得疾病控制及預防中心的認可或中心的官方立場。分類的目的亦不是要收錄所有對臨床或公共衛生應用或政策制定有用的資料。但通過上述分類所綜合的資料，可幫助有需要的人士更快掌握現有證據基礎，識別證據來源以了解當中建議的理據，從而集中發展屬第一層類別、具有潛力為公共衛生帶來裨益的項目上。

歐洲基因檢測計劃

9. 歐洲基因檢測計劃是歐洲委員會(European Commission)資助的計劃。計劃的目的是協調歐洲各國，統一基因檢測服務的標準，以提升基因檢測服務的質素，確保檢測結果準確可靠，使病人受惠。歐洲基因檢測計劃每年更新其編制的「臨床功用基因卡」(Clinical utility gene cards)的內容。基因卡是按疾病分類，評估不同疾病的基因檢測在臨床應用及對病人管理方面的影響，為基因檢測在臨床功用方面提供指引。基因卡清楚列出所有與評估基因檢測臨床應用利弊相關的元素，以便參考。基因卡主要採用ACCE框架。基因卡是由國際專家小組編撰，經同行評審後會刊登於科學期刊《歐洲人類遺傳學雜誌》(European Journal of Human Genetics)上。

附件 E

醫院管理局 《遺傳及基因組服務策略》 摘要



摘要

引言

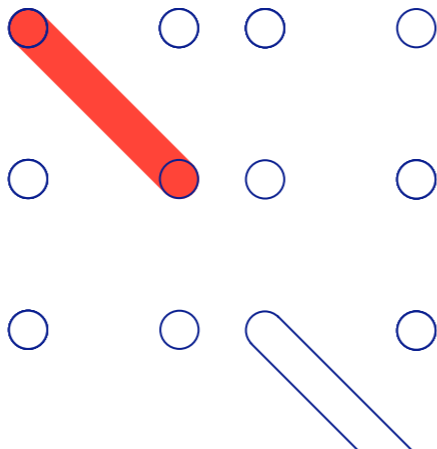
為了規劃和發展未來五至十年的遺傳及基因組服務，醫院管理局(醫管局)制訂了《遺傳及基因組服務策略》作為策略性藍本，當中闡述服務模式的發展方向和策略，務求應對目前服務上的不足，以提升服務質素。

根據世界衛生組織的定義，遺傳學是研究基因和遺傳因子由一代傳到下一代的科學；而基因組學主要研究基因組(即一套完整的基因)的結構和作用，包括不同基因之間及基因與環境之間，如何產生相互作用。現時全球醫療體系都趨向將遺傳學及基因組學納入主流臨床應用，以提供個人化和精準的治療。

鑑於遺傳及基因組學在全球迅速發展，徹底改變了傳統的醫療方法，而且能夠達至更有效、更到位的治理，所以醫管局有必要提升這方面的服務發展，並採用相關具潛力的科技，改善病人的醫療成效。前線醫護人員及醫院、聯網和總辦事處的行政人員，必須同心協力，才可以實現以下願景：



醫管局旨在為市民提供協調及有系統的遺傳及基因組服務：以實證為本、隨着有關科學的發展步伐，並配合專業人員的技能，適時及公平地為有需要的病人提供治療。

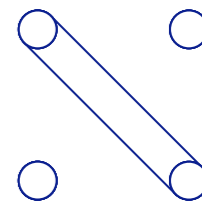


規劃過程

醫管局於2017年末正式開展本服務策略。在「醫療服務發展委員會」及「總監會議」的政策發展指導下，我們成立了專責小組，負責監督整個服務策略的制訂過程。此外，我們亦成立了不同的工作小組，分別就未來的管治架構、服務發展，以及有關癌症、產前和兒科的遺傳及基因組服務提供意見。為了集思廣益，我們邀請了前線醫護人員、相關統籌委員會和中央委員會的代表，以及醫管局行政人員參與服務策略的制訂過程。另外，衛生署醫學遺傳科、香港大學和香港中文大學作為現時三大提供遺傳及基因組服務的機構亦參與其中，一同刻劃未來服務發展的藍圖。

制訂過程除了透過閱覽文獻以參考海外相關經驗和發展外，我們亦就本地情況進行了深度的分析，特別探討醫管局現有的遺傳及基因組服務缺口。同時，我們透過廣泛的諮詢工作，包括舉辦由海外專家主持的工作坊、向醫管局轄下提供遺傳及基因組服務的主要專科進行問卷調查、到訪醫院和相關機構，以及與有關的統籌委員會/中央委員會成員和問卷受訪者會面，從而找出我們需要面對的主要挑戰，以制訂應對及發展策略。

專責小組在仔細討論其分析結果和擬議策略後，需定期向「總監會議」及「醫療服務發展委員會」匯報，以確立遺傳及基因組服務的發展方向。我們於2019年6月就本服務策略的初稿進行了諮詢，並在專責小組詳細分析和討論所得的意見後，將優化的服務策略呈交「總監會議」審批，再由「醫療服務發展委員會」討論及通過。



醫管局遺傳及基因組服務策略

本服務策略訂立了以下五大策略方向，分別就服務組織、財政資助、管治、人才和專長培訓，以及服務監察各方面，提出改善醫管局遺傳及基因組服務的方針：



加強各種遺傳及基因組服務的協調與協作，
以提升服務質素和便捷度



改善財政及撥款安排，以配合遺傳及基因組服務的
發展步伐



提升遺傳及基因組服務的管治，以增進協調



培育醫管局內具備遺傳及基因組學技能的專業
工作團隊



加強服務指標監察，以持續提升服務質素

我們就上述策略方向制訂了相應的謀略，希望在可能的範疇內，改善醫管局遺傳及基因組服務方面主要的問題。

1 加強各種遺傳及基因組服務的協調與協作，以提升服務質素和便捷度

可改善的範疇

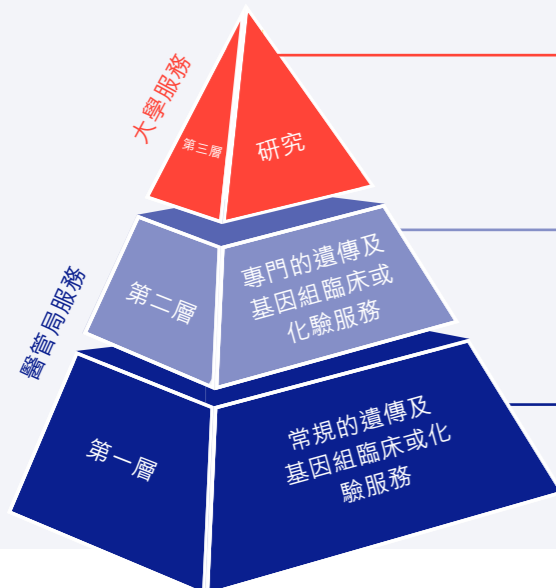
基於本港公共醫學遺傳科發展的歷史因素，衛生署設有醫學遺傳科，現時是遺傳及基因組服務的主要提供者，當中包括遺傳病輔導服務和基因測試，而醫管局則負責處理轉介個案，提供部分的化驗服務和一切相關的治療，但並未有設立專責部門提供遺傳及基因組服務。一般來說，醫管局的相關服務發展主要是基於個別醫生和醫院的臨床需要，並大部份由化驗工作主導。局內因沒有架構完整的醫學遺傳科，有關服務明顯不足，臨床需要和化驗室支援也時有出現不協調的情況。此外，局內尚未有相關完整的標準規程或測試準則，基因測試及專科治療的轉介做法亦各有不同，往往只依賴個別人員或部門間的非正式聯繫，令病人難以公平地獲得所需服務。

策略

要推動醫管局遺傳及基因組服務的發展，必須透過加強專科之間的協調與協作，令服務架構更完備、服務安排更有系統。有關策略包括：

- 將各項服務按照三個層級來組織，以建立協調和有系統的遺傳及基因組服務。如圖所示，按服務的複雜程度、服務量和專才的需求，把服務分為三個層級。第一層包括以聯網為本、由地方醫院提供的常規服務；第二層是在指定中心提供的專門服務，以便集中處理複雜的個案和匯聚專才；第三層是創新服務，主要由大學在教學醫院提供，作為研究項目。

遺傳及基因組服務的分層結構



大學

創新的遺傳及基因組臨床及化驗服務，作為醫療研究的一部份(例如先導計劃或臨床試驗)

指定中心

量少但複雜的遺傳及基因組服務，需要集中個案和匯聚專才

地區化服務(聯網為本)

量多而較簡單的遺傳及基因組服務，處理時間一般較短

- 以「軸輻式」的服務模式，因應遺傳病項目而建立不同的遺傳及基因組服務網絡。「軸」是指在第二層提供專門服務的指定中心，「輻」是指在第一層提供常規服務的地方醫院。軸輻服務相連，關係密切，目的是為有需要的病人提供適切、適時的服務。不同的協作式網絡可按下列三個主題分類：
 - ii 疾病或病況為本的醫療項目，如與癌症有關的遺傳及基因組服務網絡；和
 - iii 特定器官的遺傳病項目，如有關心臟病的遺傳及基因組服務網絡。
- 建立醫管局遺傳及基因組服務名冊，方便提供標準化的服務和分享相關資料。名冊會以電子形式向醫護人員提供最新資訊，包括醫管局恆常的相關臨床服務、檢測服務點和使用準則。

2 改善財政及撥款安排，以配合遺傳及基因組服務的發展步伐

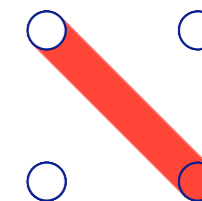
可改善的範疇

由於公營醫院的遺傳及基因組化驗服務各有發展，加上部份檢測項目不屬於標準服務，所以病人接受檢測的經費安排也有所不同，當中包括由醫管局資助、病人自費項目、大學撥款，以及由藥廠贊助，令檢測安排變得複雜及影響服務的便捷度。此外，部份化驗室在處理由醫管局轄下其他醫院或部門轉介的基因測試時，往往因為沒有額外資源而需要動用基本經常性撥款來提供服務，又或者會向有關醫院及部門徵收所需費用。這可能是由於透過周年工作計劃申請撥款到獲配資源一般需時，令服務難以跟上遺傳及基因組學的迅速發展。

策略

醫管局要發展有系統和便捷的遺傳及基因組服務，必須適當地規劃和分配財政資源。為配合遺傳及基因組學的迅速發展及服務重組的需要，相關策略包括：

- 設立特定撥款機制，以助醫管局加快引入新的遺傳及基因組測試。撥款將以設定時限的方式分配予相關部門，以便試行和評估新的檢測方法。如有恆常服務的需要，相關部門可於日後透過周年工作計劃申請經常性撥款。
- 為遺傳及基因組服務網絡所組成的主題醫療項目提供「項目為本」的撥款，在財政上支援新的協作服務模式。撥款將會分配予參與特定項目的臨床和化驗部門(包括提供專門的遺傳及基因組服務的指定中心)，以應付運作的需要。此外，我們亦會就《醫管局藥物名冊》內的有關藥物，安排和資助相應的生物標記測試。



3 提升遺傳及基因組服務的管治，以增進協調

可改善的範疇

多年來，「遺傳服務中央委員會」是協調醫管局各遺傳及基因組服務的唯一平台。現時委員會由跨專科成員組成，可是服務協調上仍有待改善，尤其是牽涉不同專科、醫院、臨床和化驗服務之間的工作。新的遺傳及基因組測試和科技亦因此未能有系統或有條理地引進醫管局，更無法配合整體的臨床需要。與此同時，目前沒有機制評估何時適宜將大學研究的醫療服務轉移成為醫管局內的恆常服務，以致在學術界經實證的研究或測試未能適時引進主流臨床應用，無法讓更多病人受惠。凡此種種，均令醫管局的遺傳及基因組服務落後於國際發展。

策略

健全的管治對醫管局發展遺傳及基因組服務尤為重要，特別是確保有效地提供服務、增加其透明度和問責性等方面，當中涉及制定如何引入新科技或創新項目的機制。相關策略如下：

- 強化管治架構和程序，以監督遺傳及基因組方面的服務和發展。最近醫管局成立了「遺傳及基因組服務督導委員會」，由行政總裁擔任主席，將監督落實此服務策略的整體發展。在督導委員會的引領下，「遺傳服務中央委員會」將負責發展和協調相關服務。此外，「遺傳服務中央委員會」將會設立多個專家小組，分別就臨床和化驗工作及新服務模式下的各個主題醫療項目，提供意見。
- 設立中央機制，對新的遺傳及基因組服務項目作出評估，和訂立推行的優先次序，務求能適時和有系統地引入新項服務。重整後的管治架構將主導此機制，審核範圍包涵所有申請納入醫管局標準服務並需要額外資源的遺傳及基因組服務，以及在三層架構中不同服務由一層轉移至另一層的安排(包括把大學醫療研究項目轉為醫管局恆常服務)。

4 培育醫管局內具備遺傳及基因組學技能的專業工作團隊

可改善的範疇

就遺傳及基因組服務而言，醫管局並未設有「臨床遺傳學家」(Clinical Geneticist)、「遺傳諮詢顧問」(Genetic Counsellor)或「生物信息學家」(Bioinformatician)的人手編制，現時這些專家均由香港大學、香港中文大學和衛生署醫學遺傳科所聘用。另外，局內參與提供遺傳及基因組服務的人員並無特定的分工與職責，而不同部門對相關工作範疇也有不同的理解，個別工作該由誰來處理(例如進行遺傳病輔導或安排基因測試)亦沒有清晰的釐定。因此，各部門和醫院對於遺傳及基因組服務提供者及其負責的範疇，均有不同的做法。除此之外，一般醫護人員普遍上對遺傳學的認知不足，很多時候未能識別與遺傳病有關的病徵。

策略

具備適當技能的工作團隊是體現嶄新服務模式中不可或缺的一環。首要工作就是根據不同層級的遺傳及基因組服務，持續強化醫護團隊，策略包括：

- 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，包括釐定資歷要求、專業技能和專科人員所需的培訓。
- 致力提升醫護人員在遺傳及基因組方面的認知和技能，以便處理有關疾病的常見個案，並適切地轉介個案到指定中心接受專門的診治。

5 加強服務指標監察，以持續提升服務質素

可改善的範疇

在質素和服務表現方面，醫管局現時未有對遺傳及基因組服務進行有系統的監察。由於缺乏局內通用的指標，有關服務的監察主要限於個別部門的層面。

策略

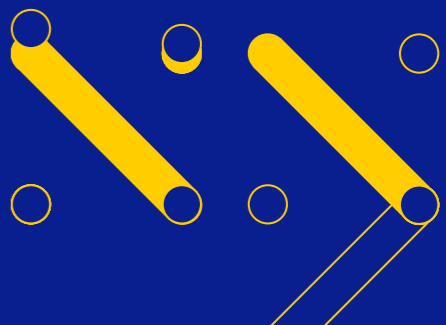
為改善遺傳及基因組的臨床和化驗服務，醫管局須設立有系統的監察機制，有關策略包括：

- 選定主要監管範疇，釐訂表現指標，以評估和監察醫療成效。
- 加強收集數據，包括統一擷取數據的工作及使用劃一的量度工具。



附件 F

本地大學提供有關 遺傳學及基因組學 課程摘要



總結

遺傳及基因組學在國際間迅速發展，讓我們能夠掌握基因對健康和疾病的影響。現時全球醫療系統均緊貼這方面的發展步伐，趨向引入相關科技以進行適當、精準的醫療評估和治理。醫管局制訂了本服務策略作為發展遺傳及基因組服務的藍圖，並規劃了未來的發展方向，從而為本港遺傳及基因組學的整体發展跨出一步。這些策略不僅有助醫管局應對當前的服務需要，也為長遠發展奠下基礎，而憑着遺傳及基因組學的巨大應用潛力，加上革新的醫療方法，必定能令更多病人受惠。

主要配套

要落實上述策略有賴不同的支援配套，其中資訊科技擔當着關鍵的角色。除了可促進不同臨床專科和病理學科的工作流程、通訊及協作外，我們亦須借助資訊科技建立電子化的遺傳及基因組服務名冊。資訊科技更可用以收集、儲存、分析和分享醫管局內有關遺傳及基因組的大量數據。

推行及監察

要成功推行本服務策略，我們需要各持份者的共同努力和好好運用各種資源。醫管局「遺傳及基因組服務督導委員會」將領導有關的執行工作，並適時向「總監會議」和「醫療服務發展委員會」匯報遺傳及基因組的服務發展。督導委員會將按着本服務策略的發展方向，引領各主要持份者落實執行細節。當中有些策略在推行時並不需要額外的資源，其他策略則可按需要，透過周年工作計劃的機制申請額外撥款。

我們會在不同的層面監察服務策略推行的進度和成效，包括透過現有的周年工作計劃監察機制、「遺傳服務中央委員會」在督導委員會的指引下跟進服務策略的實施進度，以及遺傳及基因組臨床和化驗服務所制訂的質素指標。

附件 G

本地大學提供有關遺傳學及基因組學課程摘要

醫學遺傳學

香港中文大學計劃由二零一四年開始提供醫學遺傳學理學碩士課程，此課程專門設計予以下人士修讀：日常臨床工作中需照顧遺傳病人及接觸其家屬的醫護專業(如產科專科醫生、兒科專科醫生、普通科醫生、護士及助產士)、負責遺傳化驗及基因組檢測的化驗室專職人士及其他有意成為遺傳輔導員的人士。

遺傳輔導員

- 香港中文大學自二零一八年起開辦兼讀制遺傳輔導專業文憑課程，課程的對象為護士、化驗室技術員及心理學家等。

生物信息學家

- 香港中文大學生物醫學學院自二零一一年開始提供基因組學及生物信息學碩士課程。課程旨在培訓有志從事與基因組學、生物信息學及個人化醫療有關行業的人士。
- 香港大學計算機科學理科碩士課程也有學科專門教授用於生物數據(例如：脫氧核糖核酸(DNA)，核糖核酸(RNA)及蛋白質排序)分析上的數據結構及計算方法。

- 香港科技大學近來亦積極發展生物及物理學數據分析。香港科技大學將透過招聘數據分析方面的專家去從而加強大學本身在基因組數據發掘和分析、生物信息學及醫療信息學領域的能力。

生物醫學科學家/ 醫務化驗科學家

- 香港科技大學生命科學部提供多項有關生物醫學科學及發育生物學的課程及培訓，有助培育遺傳化驗方面的人才。
- 香港中文大學開辦供本科生修讀的生物醫學理學士課程，課程內容包括遺傳學與醫學的分子生物技術。與此同時，香港中文大學研究院亦開辦醫務化驗科學理學碩士課程。
- 香港大學也有開辦供本科生修讀的生物醫學學士課程，課程涵蓋分子診斷技術及基因組科學。香港大學研究院亦提供與遺傳化驗相關的培訓。
- 香港理工大學提供予本科生及研究生修讀的醫療化驗科學課程，課程涵蓋人類遺傳學等科目。

其他國家對遺傳輔導員的專業資格要求



其他國家對遺傳輔導員的專業資格要求

英國

在英國，遺傳輔導員註冊委員會¹⁴(Genetic Counsellor Registration Board, GCRB)負責遺傳輔導員的註冊。該委員會已取得專業標準管理局(Professional Standard Authority)的認證。專業標準管理局是一個獨立機構，其工作須向英國國會負責。

- 要成為註冊遺傳輔導員，申請人必須持有遺傳輔導員註冊委員會認可的遺傳輔導碩士學位；或者是擁有本科或碩士學位、經驗豐富的註冊護士或助產士，並已接受遺傳輔導及人類遺傳學認可培訓。此外，所有申請人亦須有提供遺傳輔導的經驗。

澳洲

- 在澳洲，澳大拉西亞人類遺傳學協會¹⁵(The Human Genetics Society of Australasia Board, HGSA)下的遺傳輔導審查委員會(Board of Censors for Genetic Counselling)為遺傳輔導員提供專業認證。
- 已完成兩年制臨床遺傳輔導碩士課程及獲聘從事遺傳輔導工作的人士符合資格申請成為澳大拉西亞人類遺傳學協會的準遺傳輔導員。

- 準遺傳輔導員須完成協會所規定的兩年臨床實習要求，以評核其在遺傳輔導臨床工作上的知識、技巧及能力，通過考核後才能成為認可的遺傳輔導員。

美國

- 在美國，美國遺傳輔導委員會¹⁶(The American Board of Genetic Counselling, ABGC)為遺傳輔導員提供專業認證。
- 要取得美國遺傳輔導委員會的認證，遺傳輔導員須通過相關的認證考試。投考的基本要求是持有遺傳輔導認證局¹⁷(Accreditation Council for Genetic Counseling, ACGC)認可的遺傳輔導碩士學位。

14 遺傳輔導員註冊委員會。參考自<https://www.gcrb.org.uk/registrants/>

15 澳大拉西亞人類遺傳學協會。遺傳輔導員專業資格認證。參考自<https://www.hgsa.org.au/about/genetic-counselling-certification>

16 美國遺傳輔導委員會。專業資格認證過程。參考自<https://www.abgc.net/becoming-certified/certification-process/>

17 遺傳輔導認證局。參考自<https://www.gceducation.org/mission/>

加拿大

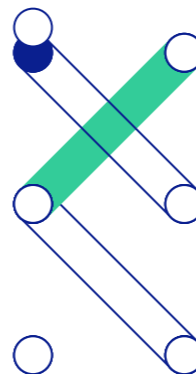
- 加拿大的遺傳輔導員專業認證由加拿大遺傳輔導員協會¹⁸(Canadian Association of Genetic Counsellors, CAGC)及/或美國遺傳輔導委員會提供。
- 加拿大遺傳輔導員協會的認證程序包括專業資格考試。該協會提供四個認證途徑。概括而言，所有認證途徑均要求申請人持有遺傳輔導碩士學位；若申請人持有的學位並非美國遺傳輔導委員會(ABGC)或遺傳輔導認證局(ACGC)認可的學位，則另須符合其他要求。

歐洲聯盟(歐盟)

- 在歐盟，遺傳輔導員可向歐洲醫學遺傳學委員會(European Board of Medical Genetics, EBMG)轄下的遺傳學護士及遺傳輔導員分會¹⁹(Genetic Nurse and Genetic Counsellor Branch Board, GNGC board)申請註冊。該會亦負責評核遺傳輔導碩士學位的課程內容。
- 學歷要求方面，所有註冊遺傳輔導員及註冊遺傳學護士均須持有碩士學位(遺傳輔導員須持有遺傳輔導碩士學位；遺傳學護士則須持有遺傳護理碩士學位)。
- 由於剛畢業的學員還未有足夠能力和經驗在多專業合作團隊中擔當遺傳輔導員或遺傳學護士的角色，因此在註冊前必先完成兩年的全職實習(或同等兼職時數)。實習的工作須與提供遺傳輔導有關，但不限在同一醫療部門進行。

18 加拿大遺傳輔導員協會。參考自<https://www.cagc-accg.ca/?page=111>

19 歐洲醫學遺傳學委員會。遺傳學護士及遺傳輔導員分會。參考自<https://www.ebmgeu/408.0.html>



海外生物樣本庫 例子摘要

海外生物樣本庫例子摘要

名稱	營辦者	範圍
英國生物樣本庫 ²⁰ (UK Biobank)	為註冊慈善機構(惠康基金會Wellcome Trust);由英國國民保健署(National Health Service)、醫學研究委員會(Medical Research Council)及衛生部(Department of Health)等支持	人口生物樣本庫 參加者：在二零零六至二零一零年期間，招募500 000名，年齡在40-69歲之間的人士；並對他們進行30年隨訪 樣本：血液、尿液和唾液 紀錄：包含不同健康參數；可與英國國民保健署的中央系統紀錄連結
丹麥國家生物樣本庫 ²¹ (Danish National Biobank)	衛生部轄下的丹麥國立血清研究所(Statens Serum Institut)	人口生物樣本庫 樣本：血液、尿液和腦脊液 紀錄：可與其他登記冊連結，例如全國病人登記冊(National Patient Register)和病理科登記冊(Pathology Register)
新加坡生物樣本庫 ²² (Singapore Biobank) (2002- 2011)	新加坡貿易及工業部轄下的新加坡科技研究局	人口生物樣本庫 樣本：主要為血液
澳洲乳癌組織庫 ²³ (Australian Breast Cancer Tissue Bank)	悉尼大學	疾病生物樣本庫 參加者：乳癌患者 樣本：乳癌組織、正常組織和血液 紀錄：乳癌治療資料
芬蘭生物樣本庫 ²⁴ (Finland FinBioBank)	芬蘭生物樣本庫合作社(公營機構)	連結芬蘭國內六所生物樣本庫的一站式平台 參加者和樣本：視乎個別生物樣本庫而定 紀錄：由各生物樣本庫各自擁有，但可透過FinBioBank的平台存取

20 英國生物樣本庫。參考自<http://www.ukbiobank.ac.uk/>

21 丹麥國家生物樣本。參考自<http://www.biobankdenmark.dk/about.html>

22 新加坡於二零零二年建立了國家生物樣本庫。由於資金和使用度不足等問題，該樣本庫於二零一一年關閉。

23 澳洲乳癌組織。參考自<https://www.abctb.org.au/abctbNew2/default.aspx>

24 芬蘭生物樣本庫。參考自 <https://finbb.fi/>

本港與處理基因數據 相關的規管

本港與處理基因數據相關的規管

《殘疾歧視條例》(第487章)

基因和先天的健康傾向被視為「在將來可能存在的殘疾」，因此符合《殘疾歧視條例》第2(1)條中對「殘疾」的定義。有關條文摘錄如下(粗體為本文所加) —

第2(1)條

殘疾(disability)，就任何人而言，指—(a)...(g)...

亦包括—

現存的殘疾；

曾經存在但已不再存在的殘疾；

在將來可能存在的殘疾；或

歸於任何人的殘疾；

2. 《殘疾歧視條例》第 26、27、42 和 52 條適用於保險範疇內的基因歧視。相關條文摘錄如下(粗體為本文所加) —

第26條

(1) 除第(2)款另有規定外，**任何提供貨品、服務或設施(不論是否為此而收取款項)的人，如在以下方面或藉以下做法歧視殘疾的另一人，即屬違法——**

- (a) 拒絕向該另一人提供該等貨品、服務或設施；
- (b) 在該首述的人提供予該另一人該等貨品、服務或設施的條款或條件上；或
- (c) 在該首述的人提供予該另一人該等貨品、服務或設施的方式上。

(2) 如——

- (a) 提供有關的貨品、服務或設施會對須提供該等貨品、服務或設施的人造成不合理的困難；及
- (b) 第 27 條(c)、(d)、(e)或(f)段所述的設施或性質與該等設施相似的設施的(在該等設施屬有形體設施的範圍內)設計或建造方式，令殘疾人士不能進入或享用，第(1)款不適用於歧視殘疾的另一人的人。

第27條

第26條所提述的服務及設施舉例如下——

- (a) 進入及使用公眾人士或部分公眾人士獲准進入的地方；
- (b) 酒店、旅館或其他同類機構所提供的住宿設施；
- (c) **以銀行服務或保險服務形式提供的設施，或撥款、貸款、信貸或金融設施；**
- (d) 教育設施，包括公開考試的主辦；
- (e) 娛樂設施、康樂設施或使人恢復精神的設施；
- (f) 交通運輸或旅遊設施；
- (g) 與交通運輸或旅遊有關的服務；
- (h) 與電訊有關的服務；
- (i) 任何專業或行業所提供的服務；
- (j) 以下機構或業務所提供的服務——
 - i - ii (由1999年第78號第7條廢除)
 - iii 政府任何部門；或
 - iv 政府承辦或屬下的任何業務

第42條

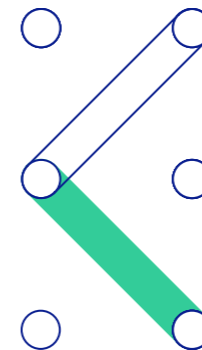
- (1) 如因為第3或4部的另一條文，使任何人在某些特定情況下就作出某一作為而歧視另一人會屬違法，則該首述的人若要求或規定該另一人在與該作為的作出有關連的情況下或為該作為的作出的目的而提供的資料(不論藉填寫表格或其他方式)，但在相同或並無重大分別的情況下非殘疾人士是不會被要求或規定提供該等資料的，即屬違法。
- (2) 除第(3)款另有規定外，如因為第11(1)條，某人於某些特定情況下就作出某一作為歧視另一人會屬違法，該首述的人若要求或規定該另一人在與該作為的作出有關連的情況下，或為了該作為的作出的目的，提供屬**醫務性質的資料**(不論藉填寫表格或其他方式)，即屬違法。
- (3) 如某些屬醫務性質的資料，對決定某人會否能夠執行有關職位的固有要求或會需要提供沒有殘疾的人所不需的服務或設施是必要的，則第(2)款並不將另一人要求或規定該人提供該等資料定為違法。

第52條

就任何種類的保險業務或涉及風險評估的相似事項而言，如對某人的待遇——

- (a) **是藉參照可合理依據的來源所得的精算數據或其他數據而給予的；及**
- (b) 以該等數據及任何其他有關因素而言乃屬合理，則第3、4或5部並不將該做法定為違法。

3. 在就業方面，僱主在聘用前或僱用期間要求準僱員或現有僱員提供與健康有關的資料(例如家族病史)或要求其進行身體檢查的情況並不罕見。僱主可以因應需要收集這類醫療資料，而收集醫療資料本身並非歧視。但若然收集和使用醫療資料的目的與僱主對準僱員或現有僱員的歧視行為有關，則根據《殘疾歧視條例》有可能構成歧視。因此，僱主只應將所要求的基因檢測資料，用於決定一個人能否執行有關工作的固有要求，或是否因而需要為其提供非殘疾人士所不需的服務或設施。
4. 平等機會委員會(平機會)是香港的法定機構，負責執行《殘疾歧視條例》。平機會在執行《殘疾歧視條例》的職能包括協助各方通過調停解決爭端，並為未能調停的個案提供法律協助。



《個人資料(私隱)條例》(第486章)

5. 根據《個人資料(私隱)條例》第64條，任何人披露未經資料使用者同意、而取自該資料使用者的某資料當事人的任何個人資料，而該項披露是出於以下意圖的，該人即屬犯罪—
- (a) 獲取金錢得益或其他財產得益，不論是為了令該人或另一人受惠而獲取；或
- (b) 導致該當事人蒙受金錢損失或其他財產損失。
- 最高刑罰為罰款\$1,000,000及監禁5年。
6. 另外，任何資料使用者無合理辯解而違反《個人資料(私隱)條例》下任何規定，即屬犯罪，一經定罪，可處第3級罰款。
7. 根據《個人資料(私隱)條例》，一名在世人士的基因資料屬於其個人資料。基因資料的處理受條例附表一的六項保障資料原則規管。

8. 《個人資料(私隱)條例》的六項保障資料原則概述如下—

第1原則 收集資料原則

- 資料使用者須以合法和公平的方式，收集他人的個人資料，其目的應直接與其職能或活動有關。
- 資料使用者須告知資料當事人收集其個人資料的目的，以及資料可能會被轉移給哪類人士。
- 收集的資料是有實際需要的，而不超乎適度。

第2原則 資料準確及保留原則

- 資料使用者須採取切實可行的步驟以確保持有的個人資料準確無誤，資料的保留時間不應超過達到原來目的的實際所需。

第3原則 使用資料原則

- 個人資料只可使用於收集時述明的目的或直接相關的目的，否則資料使用者須先徵得資料當事人自願和明確的同意。

第4原則 資料保安原則

- 資料使用者須採取切實可行的步驟，保障個人資料不會未經授權或意外地被查閱、處理、刪除、喪失或使用。

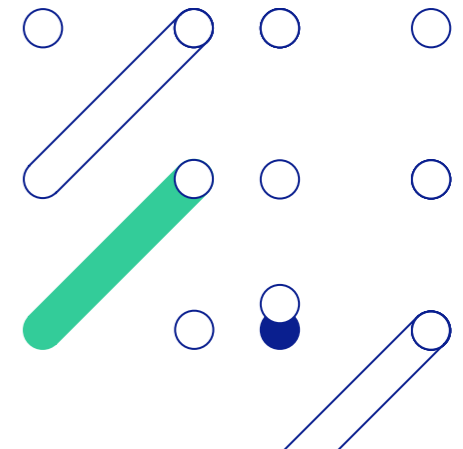
第5原則 公開政策原則

- 資料使用者須採取切實可行的步驟來公開其處理個人資料的政策和行事方式，並交代其持有的個人資料類別和用途。

第6原則 查閱及改正原則

- 資料當事人有權要求查閱其個人資料；若發現有關個人資料不準確，有權要求更正。

9. 一般而言，僱主收集與僱員的健康狀況有關的個人資料時，只應收集最低限度的資料及用於與下述直接有關的目的：
- 評估僱員是否合適繼續受聘；或
 - 管理為僱員提供的醫療或其他福利或補償。一般而言，僱主沒有必要使用有關人士的基因資料以決定是否僱用、晉升有關人士或其他僱用條款。
10. 個人資料私隱專員公署是一個獨立法定機構，負責監察《個人資料(私隱)條例》的施行。個人資料私隱專員公署致力推廣、監察及監管，促使各界人士遵從條例，確保市民的個人資料私隱得到保障。



規管使用基因數據 作保險用途的 國際做法

規管使用基因數據 作保險用途的國際做法

聯合國

聯合國私隱權特別報告員於二零一九年十月二十九日向聯合國大會報告其關於保護和使用健康相關數據的建議²⁵。

2. 根據建議，研究所得的基因數據和健康相關數據不應用於資料當事人或其家庭成員與保險相關的事宜上。除非獲法律授權，否則不得使用已有的預測性基因檢測數據於保險用途上。即使獲法律授權，亦只應按所使用的檢測類型和投保的特定風險，經獨立評估是否符合一系列標準後，才可以進行必要的數據處理。

歐洲

3. 歐洲委員會於二零一六年十月二十六日通過了CM/Rec(2016)8的建議²⁶，該建議涵蓋用於保險用途的預測性健康數據，並根據歐洲委員會有關數據處理和人權與生物醫學的公約提出數項原則。建議的重點如下—

- (a) 不得以保險為目的進行預測性基因檢測；
- (b) 除非獲法律授權，否則不得使用已有的預測性基因檢測數據作保險用途。即使獲法律授權，亦只應按所使用的檢測類型和投保的特定風險，經獨立評估是否符合一系列標準後(例如已充分證明擬收集的數據與目的相關、有關檢測有高陽性預測值)，才可以允許使用有關數據；
- (c) 不得使用受保人家庭成員的已有基因檢測數據作保險用途；
- (d) 不得使用受保人參與研究計劃所得的個人健康相關數據；以及
- (e) 保險公司提出的問題應為清晰、容易理解、直接、客觀和準確。

²⁵ 聯合國私隱權特別報告員。保護和使用有關健康數據的建議。參考自<https://undocs.org/zh/A/74/277>。有關建議的解釋備忘錄，參考自https://www.ohchr.org/_layouts/15/WopiFrame.aspx?sourcedoc=/Documents/Issues/Privacy/SR_Privacy/MediTASFINALExplanatoryMemoradum1.pdf&action=default&DefaultItemOpen=1

²⁶ 歐洲委員會部長委員會。向成員國提出的CM/Re(2016)8號建議，有關處理個人健康相關數據作保險用途，包括基因檢測數據。參考自https://search.coe.int/cm/Pages/result_details.aspx?ObjectId=09000016806b2c5f

英國

4. 英國採取較具彈性的自願性規管模式。二零零一年，英國政府與英國保險業協會 (Association of British Insurers, ABI) 達成暫緩協議，除非承保範圍超出一定金額及有關檢測已獲指定委員會批准，否則投保人無需披露任何預測性基因檢測結果。
5. 二零一八年，英國政府和英國保險業協會公布了《基因檢測及保險實務守則》(下稱《守則》)²⁷，取代暫緩協議。《守則》涵蓋人壽保險、危疾保險和超出一定金額的收入損失保障。《守則》並沒有涵蓋私人醫療保險，原因是現時保險公司並不會要求私人醫療保險的投保人提供預測性基因檢測結果²⁸。
6. 根據《守則》，在符合個人資料保障的規定並獲得投保人同意下，保險公司有權就處理醫療相關保險申請，向投保人索取其家族病史及其他醫療資料。診斷性基因檢測²⁹結果被視為醫療資料的一部分，因此保險公司可索取有關資料用作承保的決定。
7. 另一方面，《守則》對保險公司施加以下限制—
 - (a) 保險公司不可要求或向投保人施壓進行任何基因檢測，作為承保的條件，不論該檢測是屬預測性³⁰還是診斷性；
 - (b) 除非符合下列條件，否則保險公司不得索取預測性基因檢測的結果用作核保決定：
 - i 有關預測性基因檢測已列於《守則》訂明已獲准名單上(目前只有亨丁頓舞蹈症)；以及
 - ii 保額超過《守則》指定的金額(目前人壽保險的指定保額為500,000英鎊)。
 - (c) 不論任何檢測或投保金額，保險公司均不可要求投保人披露有關其個人在參加科學研究計劃得悉的預測性基因檢測結果。
8. 為確保保險公司遵守《守則》，保險公司需每年就其履行《守則》規定及處理相關投訴的情況提交報告。

27 英國政府和英國保險業協會。《基因檢測及保險實務守則》。二零一八年十月。參考自<https://www.abi.org.uk/globalassets/files/publications/public/genetics/code-on-genetic-testing-and-insurance-final.pdf>

28 在英國，由於國民保健署提供醫療保障，因此與許多發達經濟體不同，英國市民較少關注私人醫療保險。而按目前的做法，保險公司不會要求私人醫療保險的投保人提供預測性基因檢測結果。

29 按《守則》的定義，診斷性基因檢測是用以確定或排除基於現有徵狀或異常的非基因檢測結果所作出的診症。

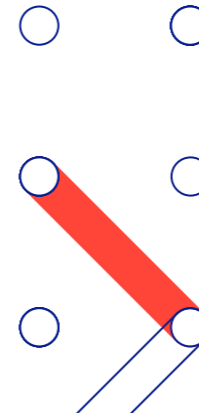
30 按《守則》的定義，預測性基因檢測是在未有出現遺傳病徵狀時用來預測一個人未來患病的風險。

美國

9. 美國採取立法措施規管基因歧視。二零零八年，美國聯邦政府頒布了《反基因資料歧視法》(The Genetic Information Non-discrimination Act, GINA)，禁止在醫療保險中使用任何基因資料。一些州分的法例所保障的範圍比《反基因資料歧視法》更廣，涵蓋如人壽、傷殘及長期護理等其他保險。
10. 《反基因資料歧視法》禁止保險公司要求投保人進行基因測試。法例亦禁止保險公司出於核保目的或在投保前索取或購買基因資料。至於處理保單索償時，保險公司可要求投保人提供最少量的基因資料，以評估所做的檢測、治療或醫療程序是否必要，但不得以收集的基因資料用於歧視投保人。

加拿大

11. 加拿大採取立法措施規管基因歧視。在二零一七年通過的《反基因歧視法案》(Genetic Non-Discrimination Act, GNA)³¹，禁止使用所有基因檢測結果，涵蓋的範圍包括保險業。



31 加拿大《反基因歧視法案》。參考自<https://laws-lois.justice.gc.ca/eng/acts/G-2.5/index.html>

澳洲

12. 在規管基因歧視方面，澳洲採取混合模式，分別以業界自行監管的暫緩協議和《私人醫療保險法》(2007)來規管人壽和醫療保險。
13. 金融服務管理局(Financial Services Council, FSC)於二零一九年七月通過《FSC 第11號標準:暫緩人壽保險中使用基因檢測協議》(下稱《標準》)³²。《標準》涵蓋人壽保險、危疾保險和收入損失保障。《標準》的有效日期暫定至二零二四年六月三十日，金融服務管理局將在二零二二年對《標準》的完結日期、保險金額等進行檢討。
14. 《標準》在索取家族病史和醫療資料，使用診斷性基因檢測結果，以及不以基因檢測作承保條件方面的做法與英國的《守則》相似。《標準》的方案撮要如下—
- (a) 對於任何投保金額的保險，保險公司均不會要求或以其他方式鼓勵投保人—
- 在投保申請及核保過程中進行基因檢測；以及
 - 披露由認可大學或醫學研究機構在進行醫學研究所得、而投保人不知悉有關其個人的基因檢測結果。

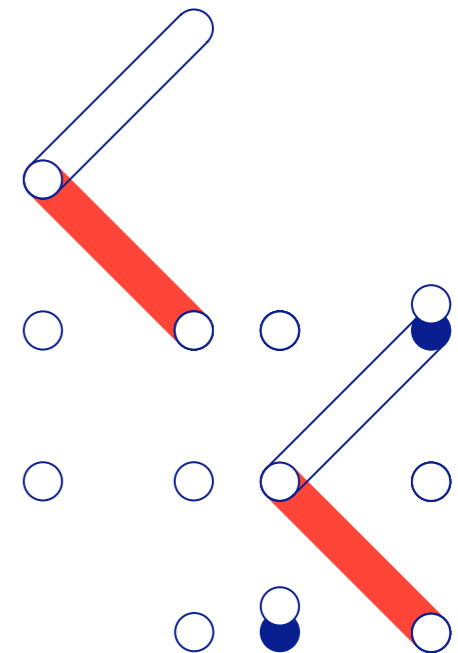
- (b) 如果投保高於指定金額(例如高於500,000澳元的身故賠償保險和高於200,000澳元的危疾保險)，保險公司可要求投保人提供過往或正計劃進行的基因檢測的結果，前提是該檢測應與投保範圍有關及做法符合《殘疾歧視法》。同時，亦必須遵守私隱保障的法例。
- (c) 在處理保單索償時，保險公司不會因為受保人拒絕披露人壽保險提供者根據此暫緩協議無權得知或使用的基因檢測結果而視之為未有履行披露責任。
15. 《私人醫療保險法》(2007年)並不是針對禁止使用基因檢測資料作醫療保險用途。然而，該法例規定提供予公眾的醫療保險必須按羣體保費率徵收保費，即不以歧視的原則提供予大眾。投保人不應因有否陽性的基因檢測結果而在保費或保障條款上受到不同待遇。

³² 金融服務管理局。《FSC第11號標準:暫緩人壽保險中使用基因檢測協議》。二零一九年七月。參考自<https://www.fsc.org.au/resources-category/standard/1779-standard-11-moratorium-on-genetic-tests-in-life-insurance/file>

日本

16. 根據日本人壽保險協會(Life Insurance Association of Japan, LIAJ)，其公司會員在作出核保決定時不會使用基因資料³³。協會將制定有關收集和使用基因檢測資料的指引，禁止人壽和醫療保險公司收集或使用基因以用作有關承保範圍和保費的決定。

³³ 亞洲保險新聞。日本禁止使用基因資料。二零一九年八月四日。參考自<https://insuranceasianews.com/japan-to-regulate-genetic-information/>



海外地區對直接售賣予消費者的基因檢測的規管

督導委員會審視了其他地區規管直接售賣予消費者基因檢測的做法。有關資料撮要如下。

美國

2. 在美國，食品藥品監督管理局(Food and Drug Administration, FDA)負責規管基因檢測。美國食品藥品監督管理局視基因檢測為醫療儀器的一種，因此這類診斷工具屬於其規管範圍內。市場上有些基因檢測是以套件形式的商品來銷售，這些產品包含處理基因樣本的試劑。製造商在銷售這類檢測產品前必先獲得美國食品藥品監督管理局的批准。
3. 而更常見的是一些由化驗所自行開發的檢測(laboratory-developed test, LDT)，通常這類檢測是由個別化驗所開發，而樣本亦由同一化驗所負責處理。以往，美國食品藥品監督管理局在執法上行使其酌情權，並沒有對這類由化驗所開發的檢測進行推出市場前的評審(pre-market review)及符合其他規管要求。但是，有見近年基因測序技術—特別是次世代基因測序的發展迅速，加上臨床基因檢測越趨普及，以及直接售賣予消費者的基因檢測的出現，美國食品藥品監督管理局擔心未受規管的檢測可能對公共衛生構成威脅。因此，現正逐步加強規管化驗所開發的檢測。

歐洲

4. 歐洲各國也有法例規管基因檢測，但做法不一。一些國家(例如法國和德國)完全禁止直接售賣予消費者的基因檢測，而另一些國家(例如盧森堡和波蘭)則通過規管醫療機構和保障病人權益等相關法例規管直接售賣予消費者的基因檢測。而各國在醫務監督、遺傳輔導和知情同意等方面的要求亦有不同。雖然英國並沒有特定法例規管基因檢測或直接售賣予消費者的基因檢測，但《英國人體組織法案 2004》(UK Human Tissue Act 2004)禁止在未有捐贈者的同意下對其捐贈的人體組織進行基因分析。
5. 規管體外診斷醫療儀器的歐盟(EU)第2017/746號規例已於二零一七年五月生效。該規例涵蓋診斷服務(包括透過互聯網提供的診斷服務)、預測特定疾病的遺傳傾向性或治療反應的基因及其他類型檢測，並就產品的臨床證據、推出市場後的監測等方面訂立了嚴格的要求。新規例的過渡期為五年，現有醫療儀器製造商須於二零二二年五月前符合新的法例要求。

海外地區對直接售賣予消費者的基因檢測的規管

澳洲

6. 澳洲有一套嚴格的制度規管基因檢測，包括通過《1989年治療產品法》(Therapeutic Goods Act 1989)和《2002年治療藥品(醫療儀器)規例》(Therapeutic Goods (Medical Devices) Regulations 2002)對基因檢測註冊及供應進行規管。而進行基因檢測的化驗所亦必須就其技術能力取得澳洲國家檢驗局協會(National Association of Testing Authorities)的認證。這些標準有助確保基因檢測服務的質素。然而有關規定只適用於澳洲國內的公司，那些通過互聯網提供檢測予澳洲消費者的境外公司則不受規管。另外，法例容許消費者自行從外地輸入未經認證的檢測產品作自用。除上述法規外，澳洲國家病理認證局(National Pathology Accreditation Advisory Council, NPAAC)為直接售賣予消費者基因檢測的提供者發出指引，以確保檢測質素和安全。該局在二零一四年發出的最新指引列出了17項建議，當中包括提供者不應誇大基因檢測的功用；在未有輔以適當的醫護專業人員支援為消費者解釋檢測結果及提供輔導的情況下，不應提供如全基因組測序等複雜的基因檢測。

新加坡

7. 新加坡衛生部於二零一八年七月發布了《臨床基因/基因組檢測服務實務守則》(Code of Practice on Standards for the Provision of Clinical Genetic/Genomic (CGT) Testing Services)。該守則訂明只有持牌的醫療機構才可提供基因/基因組檢測服務予消費者，而有關檢測必須由合資格的醫療人員處方。因此，基因/基因組檢測的製造商或供應商不得直接向消費者提供檢測。至於有關營養基因組學，生活方式和血源等臨床應用以外的基因/基因組檢測則不屬於實務守則的規管範圍。

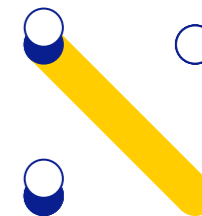
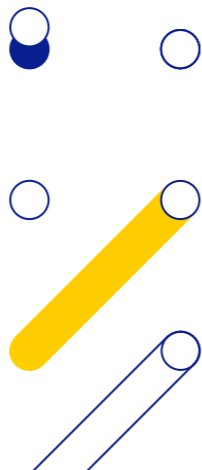
國際遺傳及基因組學專業團體

美國醫學遺傳與基因組學學會 (American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG)

8. 美國醫學遺傳與基因組學學會在二零零八年首次就直接售賣予消費者的基因檢測發表聲明，並在二零一五年發布修訂版本。聲明強調：
- 服務提供者應讓消費者充分了解基因檢測或未能給出確切的診斷結果，檢測或許會測出目標以外的其他疾病(又稱偶然發現)，以及檢測對其他家庭成員的影響；
 - 服務提供者應以淺白的用詞闡述支持有關基因檢測有效性和功用的科學論據；以及
 - 在保障個人資料私隱方面，
 - 檢測前，應讓消費者知悉：
 - 誰人有權取閱檢測的結果；
 - 有何數據保安措施；
 - 檢測完成後如何處理剩餘的DNA樣本；以及
 - 檢測對其個人及家人在購買人壽、長期護理或傷殘保險的影響。
 - ii 服務提供者應披露檢測所得的數據會否被出售或與第三方共享；以及
 - iii 服務提供者應清楚說明哪一方擁有檢測樣本和所產生的數據的擁有權。

歐洲人類遺傳學學會(European Society of Human Genetics, ESHG)

9. 歐洲人類遺傳學學會在二零一零年就提供直接售賣予消費者的基因檢測及相關廣告宣傳發表了立場聲明。聲明列出一些重要的原則，包括尊重個人享有追求自身健康和基因資訊的權利(但要適當地保護他們免受不當的基因檢測及基因資訊影響)；基因檢測質素；檢測臨床功用；在醫生監督下提供檢測；檢測前提供相關資訊和遺傳輔導、檢測後的跟進及支援，解釋檢測結果及對心理社會方面的影響；知情同意；保護如兒童等未有能力作出知情同意的人士；尊重個人私隱；以及遵守科學研究的倫理原則。



香港基因組醫學

發展策略

—— 附件 ——

