

## 立法會衛生事務委員會

### 基因組醫學

#### 目的

本文件旨在向委員簡介基因組醫學督導委員會<sup>1</sup>(督導委員會)提交予政府的《香港基因組醫學發展策略》報告。

#### 背景

2. 基因組醫學<sup>2</sup>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。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督導委員會，負責帶領研究香港基因組醫學的發展策略。

#### 報告摘要

3. 督導委員會及其三個工作小組在兩年間共舉行了 17 次會議。督導委員會在二零一九年十二月完成討論，並向政府提交報告作考慮<sup>3</sup>。報告詳細描述香港遺傳及基因組學的現況，探討主要議題，以及提出八項推動香港基因組醫學發展的建議。摘要載於以下各段。

---

<sup>1</sup> 督導委員會由梁憲孫教授擔任主席，成員包括基因組醫學的學術界人士、專業團體代表及專家。督導委員會的成員名單載於附件。

<sup>2</sup> 基因組是細胞內的整個遺傳物質。基因組醫學使用基因組數據協助臨床治療。

<sup>3</sup> 報告載於：  
[https://www.fhb.gov.hk/cn/press\\_and\\_publications/otherinfo/200300\\_genomic/index.html](https://www.fhb.gov.hk/cn/press_and_publications/otherinfo/200300_genomic/index.html)

(a) 香港遺傳及基因組學概要

4. 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所帶來的眾多機遇，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，從而令香港基因組醫學在臨床應用和研究方面的發展更上一層樓。

(b) 主要議題

5. 督導委員會認為須以全面的策略，處理下列四項主要事宜—

- (a) **提供標準化的臨床服務**—有需要探討如何在香港建立更為有系統和一致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；
- (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**—有需要以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，以助轉化新科技作臨床應用；
- (c) **加強培訓和確立清晰的職業前途**—有需要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；及
- (d) **倫理、法律及社會方面的影響**—有需要研究適當的規管和教育措施，處理保險公司和僱主因為基因信息而產生的潛在歧視，以及處理直接售賣予消費者的基因檢測(消費者檢測)日趨普及的事宜等。

(c) 八項建議

6. 督導委員會提出以下八項建議，為香港長遠的基因組醫學策略發展提供指引。

### *建議 1：推行香港基因組計劃*

7. 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測序計劃，作為催化基因組醫學發展的基石，展示臨床裨益、試行相關的新政策、建立人才庫，以及試行相關的臨床規則。根據國際經驗，有關計劃亦可為研究人員提供重要數據，進行本地人口基因組的研究，讓本地病人受惠。

8. 應督導委員會的建議，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。我們已於二零一九年一月向衛生事務委員會報告計劃的初步細節。食物及衛生局(食衛局)已於二零二零年五月成立香港基因組中心，中心屬政府全資擁有的擔保有限公司，將與醫管局及各大學推行香港基因組計劃。中心現階段正招聘高層管理人員，並計劃於二零二一年中開始招募病人，進行測序。

### *建議 2：加強遺傳及基因組臨床服務*

9. 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及基因組臨床服務，為市民提供有系統及協調一致的服務。

10. 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開設專責職位，為這些專業訂定清晰的職業前途。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轉化研究成果方面擔當主要角色。兒童醫院亦應成為遺傳及基因組學的主要培訓機構。此外，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*

11. 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，以便各間大學規劃課程，以吸引有意修讀的學生和海外人才。委員會已邀請香港醫學專科學院與轄下有關學院協調，以加強臨床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。

12. 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角色，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。

13. 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之一。因此，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。

14. 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學知識，以及吸引本地和國際人才。

### *建議 4：提高基因組醫學的公眾參與*

15. 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契機，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*

16. 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，以及按需要把公帑資助的先進遺傳及基因組檢測集中於某幾個化驗所。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網絡*

17. 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。為此，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。督導委員會建議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*

18. 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，應探討更具體的規管措施，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，督導委員會認為較為務實和靈活的做法，是透過由香港保險業聯會(保聯)更新其有關遺傳檢測的實務守則，以加強監管。政府應持續檢討情況，在有需要時考慮採用立法措施。同時，在就業方面，政府應加強僱主及僱員有關防止基因歧視的公眾教育。

19. 保聯已參考督導委員會的建議，更新《使用基因測試結果實務守則》，守則於二零二零年六月一日生效。概括而言，保聯的成員將不會要求準投保人進行基因測試作核保之用，亦不會索取用作科學研究用途的基因測試結果，包括香港基因組計劃的測試結果。保聯成員只可向投保額超逾若干水平的人壽或危疾保險申請人(即人壽保險保額超過港幣 500 萬、危疾保單保額超過港幣 100 萬元)，索取特定名單上的預測性基因測試結果。至於實報實銷型醫療保險，不論所涉保單的保額多寡，保險公司一概不會向投保人索取預測性基因測試結果。

### *建議 8：推廣正確使用遺傳及基因組檢測*

20. 督導委員會認為，鑑於在臨床環境以外使用消費者檢測的情況越趨普遍，政府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從海外經網上購得，最務實的做法是加強公眾教育，令市民可作出知情決定。具體而言，我們需讓消費者明白在決定接受基因檢測前，應先諮詢醫療專業人員

的意見，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。

21. 針對與健康有關的基因檢測，督導委員會建議政府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訂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。政府亦應檢討處理遺傳及基因組檢測的人員的專業資格要求。

## **未來路向**

22. 政府已全面接納督導委員會的建議。食衛局將在衛生署的支持下，與醫管局、各間大學和其他持份者合作，落實建議。香港基因組計劃將作為催化劑，令各項建議得以落實。

## **徵詢意見**

23. 請委員備悉本文件的內容。

**食物及衛生局**  
**二零二零年六月**

**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