

二零二一年九月十日
討論文件

立法會衛生事務委員會

推行香港基因組計劃

目的

本文件旨在向委員簡介推行香港基因組計劃的最新情況。

背景

2. 基因組醫學¹發展迅速，是現今醫學及科研的一個重要領域，在疾病篩查、診斷及個人化治療方面深具潛力。因此，世界各地近年均積極推行大型基因組測序計劃，以收集基因組數據作尖端科研及臨床醫療用途。

3. 鑑於基因組醫學對未來醫療發展的重要性，食物及衛生局(食衛局)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)，負責帶領研究香港基因組醫學的發展策略。應督導委員會的建議，行政長官在《二零一八年施政報告》中公布推行香港基因組計劃，及後政府在二零一九至二零年度《財政預算案》預留 12 億元撥款作相關用途。食衛局已於二零一九年一月向衛生事務委員會報告計劃內容，並於二零二零年六月的衛生事務委員會向委員簡介基因組醫學的整體發展策略，當中包括香港基因組計劃在策略中所擔當的重要角色。

全基因組測序

4. 全基因組測序是一項確定基因組內所有脫氧核糖核酸(DNA)排序的技術，在國際醫療及研究領域中被廣泛應用。根據

¹ 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。

A 國際和本地經驗²，使用全基因組測序診斷不常見疾病，對比慣常用的診斷測試，確診率可由約 10% 提升至約 30%。此外，全基因組測序亦有機會讓我們更了解基因變異如何導致個別病人或群組患病，有助臨床醫生按病人的情況選擇更切合個人需要的治療。長遠而言，大量本地病人及其家屬的全基因組測序數據結合臨床資料，具有極大的研究價值，讓研究人員更了解遺傳性疾病的致病原因，繼而研發出更有效的篩查、診斷及治療方法。

香港基因組計劃最新情況

5. 食衛局於二零二零年五月成立香港基因組中心(基因組中心)，與醫院管理局、香港中文大學醫學院、香港大學李嘉誠醫學院及衛生署合作推行香港基因組計劃。由大學教授、醫生、病人組織代表及業界人士等組成的三個諮詢委員會，分別就科學、數據及倫理事宜向基因組中心提供意見。基因組中心團隊來自不同專業範疇，包括醫生、科學主任、生物信息學家和遺傳輔導員等。

6. 香港基因組計劃分兩個階段進行，先導階段已於今年七月展開，將涵蓋約 2 000 宗未能確診病症和與遺傳有關的癌症個案，主階段預期在二零二二年年中展開，將涵蓋約 18 000 宗個案，涵蓋範圍會擴展至其他涉及遺傳因素的病症。由於香港基因組計劃會同時招募病人及其家屬參與，整個計劃將會進行約 50 000 個全基因組測序。

參加香港基因組計劃流程

7. 在先導階段，基因組中心會與設於香港兒童醫院、威爾斯親王醫院及瑪麗醫院的夥伴中心合作，招募合資格參加者。醫院的醫護專業人員會初步篩選及轉介合適的個案至夥伴中心的基因組計劃團隊。如夥伴中心評估個案為適合參與香港基因組計劃，遺傳輔導員會向病人及其家屬仔細講解計劃詳情，並邀請他們授權香港基因組計劃使用其樣本及臨床資料。遺傳輔導員會向病人及其家屬強調，參與香港基因組計劃與否完全屬自願性質，

² 基因組中心進行的一項文獻研究顯示，不常見疾病全基因組測序的診斷率，介乎 21%至 30%之間。

並不會影響病人的常規臨床治療。遺傳輔導員會確保參加者在知情的情況下簽署同意書，才可正式參與計劃。

8. 參加者作出知情同意後，會被安排由醫護人員在醫院收集他們的血液樣本作測序³。基因組中心會從樣本中抽取遺傳物質，並進行全基因組測序，以得出基因組數據。基因組中心同時會收集參加者的臨床資料，結合基因組數據，透過生物信息系統進行分析。

9. 基因組中心完成分析後，會把報告交予夥伴中心的醫護人員跟進。部分個案的報告將有助夥伴中心的醫生為病人作出更準確的診斷，部分個案的報告則會列明根據目前的資料分析，並沒有對臨床上有用的資訊。跨專業團隊(包括主診醫生在內)會仔細評估報告結果以及相應的臨床跟進工作，例如進行確認化驗或轉介至其他專科跟進。夥伴中心的主診醫生及遺傳輔導員會向參加者講解報告及跟進工作。由於基因組醫學發展一日千里，基因組中心會不時根據最新的醫學研究結果，重新分析過往的參加者資料，有新發現的時候會通知夥伴中心作出跟進。

10. 香港基因組計劃會參照海外類似計劃，把基因組數據及臨床資料中可識別身分的資料移除(「去識別化」)後儲存於基因組中心自設的生物信息分析平台，供獲准的研究人員使用，以促進本地醫學研究發展及國際間的學術交流。

保障個人私隱及數據安全

11. 參加者的私隱和數據安全是香港基因組計劃的首要考慮。所有個人資料的收集、處理及使用均嚴格遵循《個人資料(私隱)條例》的規定，並受嚴格的保密措施保護。基因組中心已就計劃的實施安排徵詢個人資料私隱專員的意見，以確保符合有關私隱保障的要求。基因組中心亦已為計劃安排獨立第三方進行個人私隱影響評估，以及相關的資訊科技保安風險評估工作。

12. 在計劃的先導階段，全基因組測序的工作會由香港大學泛組學科研中心及基因組中心自設的實驗室負責。測序所得的基因組數據及相關醫療資料經加密後會儲存於基因組中心數據庫內。

³ 所有參加者均需要捐出血液樣本，而部分參加者亦會視乎病況需要捐出唾液或組織樣本。

只有獲授權的指定基因組中心職員及醫護人員，才可透過基因組中心自設的生物信息分析平台查閱和分析參加者的醫療紀錄及基因組數據。平台設有嚴謹的保安制度，按不同專責人員的臨床工作和職能需要，設定不同的存取權限。所有數據必須經過去識別化後才可作研究用途。合資格的研究機構及相關人員必須通過研究倫理委員會的審批，才能透過基因組中心提供的指定平台閱覽及分析去識別化數據。

13. 香港基因組計劃的數據庫由基因組中心全權擁有及管理，並按本地及國際認可的資訊科技保安標準，採用數據加密、用戶身分認證、精密的查閱權限控制、保存系統審計紀錄及訂立密碼政策等保安措施來維護資料安全。所有可識別個人資料的數據只會存放於香港境內的數據庫。

促進創新及科技發展

14. 現時本港的基因組醫學及生物科技研究人員主要依賴國際間共用的人類基因組數據庫，當中以白人的數據為主。由於不同種族的基因組資料及疾病情況並不相同，缺乏本地人口的基因組數據，窒礙了本地相關研究的發展。

15. 香港基因組計劃除了可幫助病人獲得更精準的診斷及治療外，亦能建立本地人口的基因組及臨床資料數據庫，讓研究人員能夠針對本地人口（特別是南中國人口）的特徵，進行癌症基因組學、藥理基因組學、其他表型與基因型的關連等不同研究，更了解本地人所患的遺傳性疾病的致病原因，繼而研發出更有效的篩查、診斷及治療方法。此外，香港基因組計劃的大型數據庫及分析平台亦可為生物醫藥研究、大數據分析和人工智能技術的發展帶來貢獻。

16. 基因組中心的實驗室及數據分析中心設於香港科學園，有助與園區內的生物醫藥、資訊及通訊科技等領域的科研機構合作，發揮更大的協同效應。基因組中心會加強與本地大學及科研機構合作，培訓發展基因組醫學所需的人才（特別是目前人手十分短缺的遺傳輔導員及生物信息學家），並提供就業機會。同時，中心也會致力吸引更多相關人才來港。今後，基因組中心亦將與世界各地的科研組織合作，通過共享去識別化數據庫提升研究成

果，同時有助提升本港在基因組醫學、創新科技等領域的國際地位。本地大學及創科機構均對計劃表示歡迎及全力支持。

未來路向

17. 我們期望於二零二二年年中完成先導階段，之後會按科學諮詢委員會的建議展開主階段的工作，整個計劃將會進行約 50 000 個全基因組測序，預計於二零二五年完成。長遠而言，基因組中心可透過計劃發揮基因組醫學的潛力，一方面促進建立本地人口的基因組數據庫，藉此推展基因組醫學的臨床應用，讓病人及其家屬受惠；另一方面能夠推動基因組醫學和相關領域的研究，有助香港未來的創新科研發展。

徵詢意見

18. 請委員備悉本文件的內容。

食物及衛生局
二零二一年九月