

# 立法會 *Legislative Council*

立法會 CB(4)1495/20-21(06)號文件

檔 號：CB4/PL/HS

## 衛生事務委員會

2021 年 9 月 10 日舉行的會議

### 有關推行香港基因組計劃的背景資料簡介

#### 目的

本文件就香港基因組計劃("基因組計劃")提供背景資料，並綜述衛生事務委員會("事務委員會")委員就此提出的主要意見及關注事項。

#### 背景

2. 基因組是在細胞內存在的整套遺傳物質(即 DNA)，每個人的基因組都是獨一無二的。基因組除了決定一個人的外貌特徵外，亦就為何該人較易患上若干疾病及接受何種治理方法會更具效益提供資訊。基因組醫學利用基因組數據支援臨床治療，並帶來以下好處：更準確的診斷；避免不必要的檢測；更個人化的治療；更能預測病情發展；有助研發新的藥物和治療方法；以及更有效預防疾病。現時的國際趨勢是推行大型基因組測序計劃，藉以推動臨床和科學發展。

3. 行政長官在 2017 年施政報告中宣布，當局會成立一個督導委員會，帶領有關本港基因組醫學發展策略的研究工作。食物及衛生局局長其後於 2017 年 12 月委任基因組醫學督導委員會("督導委員會")。督導委員會轄下 3 個工作小組分別為：生物樣本庫工作小組、化驗所網絡工作小組，以及香港基因組計劃工作小組。

4. 行政長官在 2018 年施政報告中宣布，基於督導委員會初步建議，即應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，政府會撥款推行基因組計劃。

5. 督導委員會於 2019 年 12 月向政府當局提交《香港基因組醫學發展策略》報告。<sup>1</sup>政府當局於 2020 年 5 月公布全面接納督導委員會所提出的建議，而當中 12 億元的基因組計劃是首要推行的項目。

6. 為了推行基因組計劃，政府當局於 2020 年 5 月成立由其全資擁有的擔保有限公司(香港基因組中心("該中心")), 協調推行基因組計劃的工作，以及推動現有設施和人才的通力合作，鼓勵協同效應及創新。

7. 基因組計劃的目標是於 6 年內涵蓋 2 萬宗個案，合共為約 4 萬至 5 萬個基因組進行測序。先導階段於 2021 年年中展開，涵蓋 2 000 宗個案，聚焦患未能確診的病症，以及臨床線索顯示可能與遺傳基因有關的癌症個案病人及其家屬。香港兒童醫院、瑪麗醫院和威爾斯親王醫院會成立 3 間夥伴中心，經病人知情同意下，招募他們參與計劃。參與者會在測序分析有結果後收到通知，結果將有助於診斷或臨牀治療。

## 委員提出的主要意見及關注事項

8. 事務委員會曾於 2019 年 1 月 21 日及 2020 年 6 月 12 日的會議上，討論基因組計劃相關事宜。委員所提出的主要意見及關注事項綜述於下文各段。

### 基因組計劃的規模

9. 部分委員認為，基因組計劃應納入更多未能確診的病症和癌症個案，達到促進基因組醫學臨床應用的目標，特別是在診斷不常見病症，以及為癌症病人提供較個人化的治療方面。此外，全基因組測序的樣本數目和揀選的個案，須在統計學上具有重大意義，以達到促進罕見疾病基因鑒定的目標。政府當局表示，從每宗個案收集的樣本數目各有不同，預計基因組計劃先導階段會為合共 4 000 至 5 000 個基因組進行測序。

10. 部分委員察悉，基因組計劃須獲邀才能參與，並關注市民接受若干疾病的遺傳傾向測試的途徑。

---

<sup>1</sup> 該報告可於食物及衛生局的網站取覽：  
[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)。

## 推行基因組計劃的撥款及機構

11. 有委員關注到推行基因組計劃的撥款需求。政府當局表示已預留 12 億元撥款，包括 6 億 8,200 萬元非經常撥款以支付基因組計劃的開支，以及在 2019-2020 年度開始的 6 年期間，平均每年約 8,700 萬元的資助金，支援該中心的運作。

12. 有委員提述傳媒報道指一次基因組測序的費用約為 1,000 美元，並要求當局闡釋如何應用該筆 12 億元撥款。政府當局表示，基因組計劃的目標是於 6 年內分兩個階段推行，涵蓋 2 萬宗個案。視乎臨床及研究需要，部分個案可能包括兩個或以上樣本，因此估計基因組計劃將為總數 4 萬至 5 萬個基因組進行測序。人類基因組含有大約 30 億對脫氧核糖核酸序列鹼基對。該筆 12 億元撥款將用作支付詮釋這些龐大數據的費用。由醫院管理局("醫管局")和衛生署轉介的基因組計劃參加者無需承擔基因排序所引致的開支。

13. 就政府當局擬責成該中心協調推行基因組計劃的工作，有委員詢問在其他地方由政府成立機構進行基因組計劃，是否普遍做法。政府當局表示，新加坡及英國的基因組項目分別由當地政府成立的一間機構和公司領導進行。成立該中心可令推行基因組計劃更具彈性和效率，該中心的運作受行政安排備忘錄約束，備忘錄將收納重要監察措施，確保該中心在運用撥款方面具透明度並接受公眾問責。

14. 亦有委員關注到，政府當局如何取得適當平衡，一方面調配有限的公共資源以推廣基因組醫學發展，另一方面照顧到某些罕見疾病及癌症患者的治療需要，他們須自費購買經證實有顯著臨床療效，但超出醫管局標準服務範圍所能提供的極度昂貴藥物。

15. 政府當局表示，推行基因組計劃可達致包括提高不常見遺傳病的確診率，使臨床治理更為切合病人所需，並能為癌症病人提供較個人化的治療。此外，醫管局已獲提供經常資助金以擴展醫管局藥物名冊的涵蓋範圍。雖然需要自費藥物的病人須自資購買該等藥物，但現時已設有安全網(即撒瑪利亞基金及關愛基金醫療援助項目)資助有經濟困難的病人支付藥物開支。繼在 2019 年推行改善安全網經濟審查機制的措施，政府當局及醫管局會繼續研究措施，減輕病人家庭因藥物開支造成的經濟負擔。

## 數據私隱問題

16. 關於按基因組計劃使用基因組和臨床數據所產生的私隱相關問題，有委員詢問當局會否訂立規管架構或行政措施，保障基因組計劃下病人的私隱，以及在何種情況下須取得參加者知情同意及由哪方負責批准查閱資料的要求。委員尤其關注罕見疾病患者的基因組和臨床數據的私隱問題，因為有關病人的個案宗數不多，因此容易識別。委員亦關注到，政府當局及警方會否基於執法目的，獲賦權在未經有關個別人士同意下獲取其基因組數據。

17. 政府當局表示，在取得合資格病人(及其家庭成員(如有需要的話))的知情同意後，他們會獲邀參加屬自願性質的基因組計劃。參加者可按其意願隨時退出基因組計劃。基因組計劃會採取類似部分海外基因組計劃的做法，設立數據庫保安措施及制訂查閱資料的指引和守則。在參加者知情同意的情況下，研究人員只可在獲得指定的諮詢委員會批准後，並依據道德委員會訂立的研究守則下，查閱以匿名的方式匯集成的基因組及臨床數據。在督導委員會轄下成立的香港基因組計劃工作小組會繼續參照海外做法，研究基因組計劃相關的病人私隱問題。政府當局會就此徵詢個人資料私隱專員公署署長的意見。

## 臨床應用

18. 有委員詢問，基因組計劃預計需時多久才能為病人及其家人帶來臨床裨益。政府當局表示，現時醫管局的遺傳及基因組服務主要在本地依賴個別醫生或醫院，按相關人員的專長和專業研究及本地的需要獨立發展。兩間大學醫學院提供的臨床遺傳及基因組服務(例如為遺傳性乳癌及大腸癌提供的服務)由研究基金或私人資助，並只為有限數目的病人提供服務。此外，現時私營界別可應付市民對醫學遺傳服務的部分需求。推行基因組計劃可產生催化作用，加強基因組醫學的臨床應用，令病人及其家人受惠。舉例而言，國際和本地經驗顯示，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%。在推展基因組計劃的同時，醫管局會推行《遺傳及基因組服務策略》，改善現時局方轄下遺傳及基因組服務不足之處，並制訂該等服務的藍圖，幫助病人在知情下就其治療及治理方案作出決定。

## 發展基因組醫學

19. 有委員關注到，基因組醫學領域有否足夠的本地專家，以及長遠而言基因組醫學發展會否涉及備受爭議的人類基因組編輯科技。政府當局表示，有基因組醫學領域或相關範疇的專家在醫管局、衛生署及本地大學工作。推行基因組計劃不單有助增加有關人才的數目，亦可提高不常見遺傳病的確診率，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。

### 在基因組數據分析方面與其他地方合作

20. 部分委員提述內地及其他地方展開華人基因組研究一事，並詢問若使用內地公共基因組數據平台開發的基因組圖譜是否亦可達到基因組醫學應用的目標，或可否進行協作研究達致協同效應，促進發展以華人為基礎的基因組數據庫。部分委員詢問，基因組計劃的長遠目標是否不只惠及有需要的病人，更是要在區內的基因組醫學範疇爭一席位。亦有委員詢問，政府當局會否同意其他地方為進行各項研究使用以匿名的方式匯集成的本地人口數據庫的要求；如會，當局是否收取費用。

21. 政府當局表示，根據內地法律，內地的基因組數據不得轉移至當地以外的地方。儘管如此，當局預期基因組計劃將促進基因組醫學的臨床應用、發展華人基因組圖譜，以及與包括內地等其他地方進行科學交流。基因組計劃亦會與香港科學園設立的國際頂尖生物醫藥群組和資訊及通訊科技群組產生協同效應。督導委員會一直致力並繼續與推行類似基因組計劃的其他地方(包括內地、新加坡及部分西方國家)，保持溝通。

## **相關文件**

22. 立法會網站的相關文件載列於**附錄**。

立法會秘書處

議會事務部 4

2021年9月3日

## 相關文件一覽表

委員會	會議日期	文件
衛生事務委員會	2017年10月16日 (項目 IV)	<a href="#">議程</a> <a href="#">會議紀要</a>
	2018年10月15日 (項目 III)	<a href="#">議程</a> <a href="#">會議紀要</a>
	2019年1月21日 (項目 III)	<a href="#">議程</a> <a href="#">會議紀要</a> <a href="#">政府當局提供的補充資料</a>
	2019年10月21日 (項目 I)	<a href="#">議程</a> <a href="#">會議紀要</a>
	2020年6月12日 (項目 III)	<a href="#">議程</a> <a href="#">會議紀要</a>
	2021年1月8日 (項目 III)	<a href="#">議程</a>
立法會會議	2021年5月5日	<a href="#">立法會二十題：罕見疾病的政策及措施</a>