

看見病因  
找到方向



SEE THE UNSEEN  
看見病因

2021年9月10日

香港基因組計劃

# 一切從病人開始

## XX (Alstrom氏綜合症)

- XX的家人用了6年多的時間為她確診

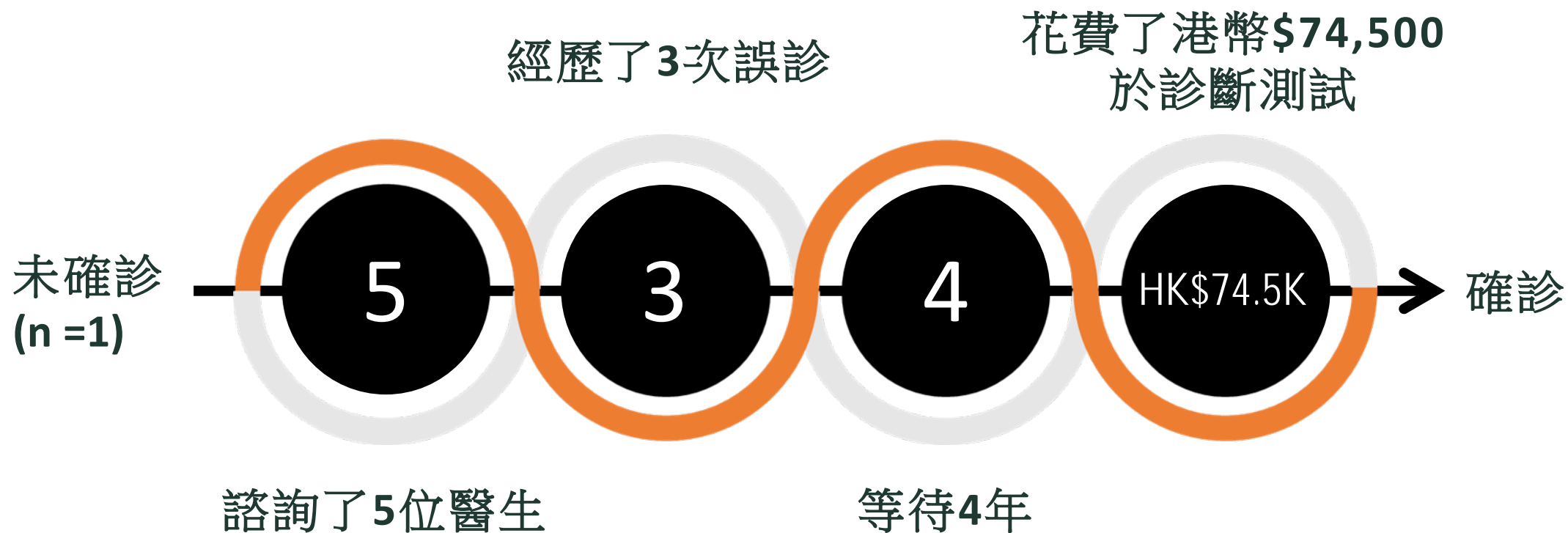


## 尋找病因的漫長旅程

N=21

首次出現病徵：6個月  
確診：需時7年，以至  
20年

# 面對的挑戰



<sup>1</sup> The Rare Disease UK. The Rare Reality – an insight into the patient and family experience of rare disease”. 2015

<sup>2</sup> Soden, S. et al. Effectiveness of exome and genome sequencing guided by acuity of illness for diagnosis of neurodevelopmental disorders. *Sci Transl Med*, 2014; 5(265), pp. 1-28

# 願景：普及基因組醫學，共享健康福樂

---

未確診  
(n=1)



確診

未確診  
(n=1)



確診

# 必要元素：香港基因組計劃

全基因組測序

闡釋



臨床數據

生物信息學分析

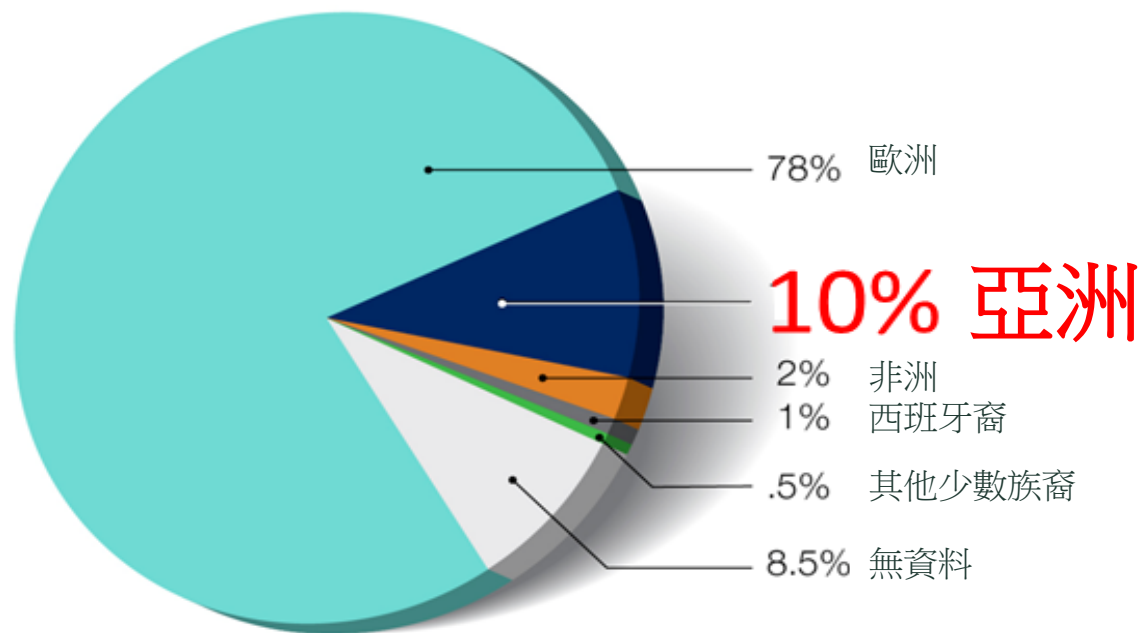


XX有兩個Alstrom氏綜合症的基因變異：

c.2035C>T

c.2084C>A（從未報導）

# 必要元素：香港基因組計劃



<https://www.genome.gov/Health/Genomics-and-Medicine/Polygenic-risk-scores>

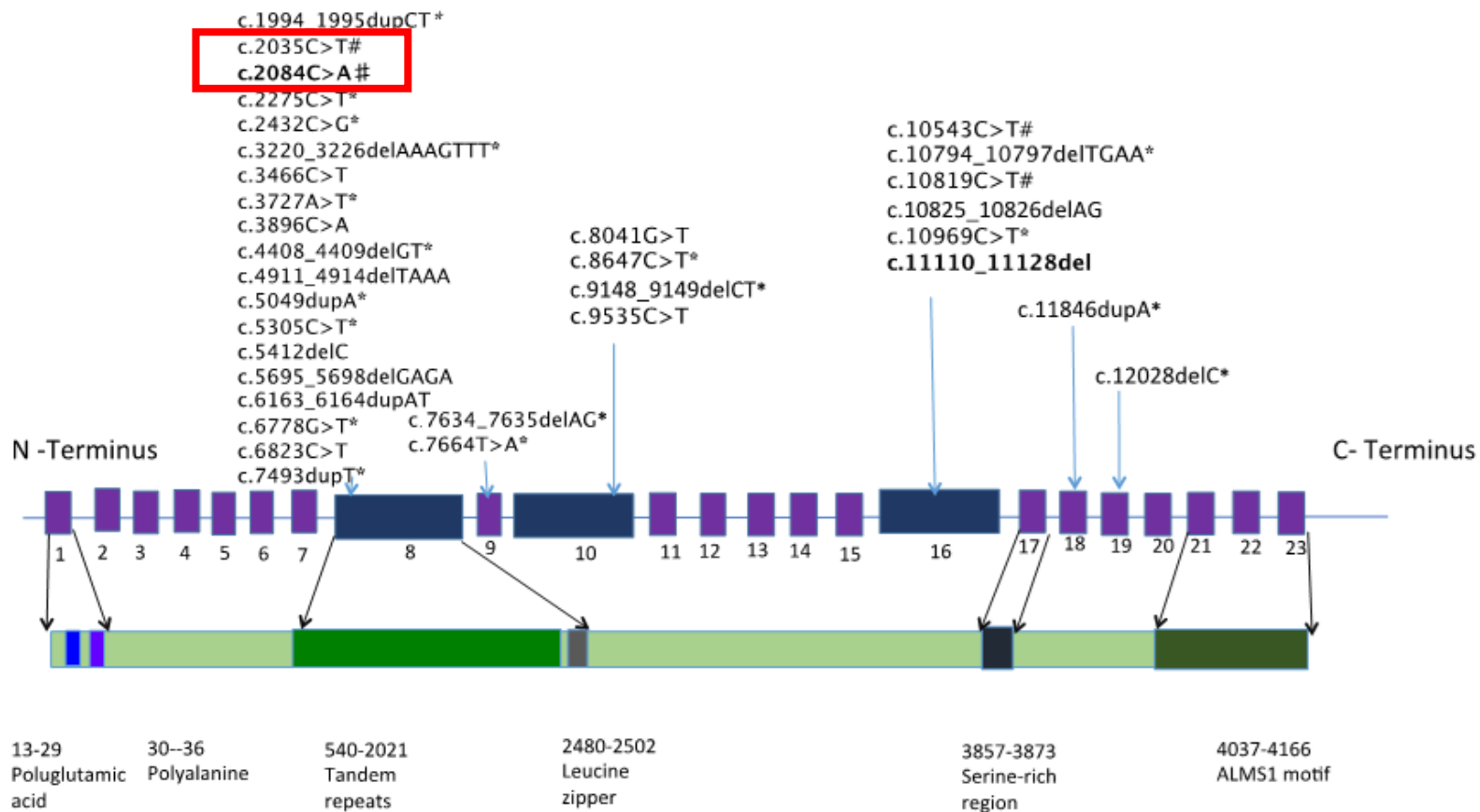


XX有兩個Alstrom氏綜合症的基因變異：

c.2035C>T

c.2084C>A (從未報導)

# 必要元素：香港基因組計劃



XX有兩個Alstrom氏綜合症的基因變異：

c.2035C>T

c.2084C>A (在華人中很普遍)

# 必要元素：香港基因組計劃

全基因組測序

闡釋

臨床及基因組  
數據庫



 **Hong Kong  
Genome Institute**  
香港基因組中心



# 一切從哪裡開始？ 從病人開始

---

YY 7個月，未確診疾病



# 必要元素：香港基因組計劃

未確診  
(n = 1)



在*MN1*基因內不能確定致病性的變異  
Variant of Uncertain Significance (VUS)  
- 在所有數據庫中找不到

全基因組測序



闡釋



臨床及基因組  
數據庫

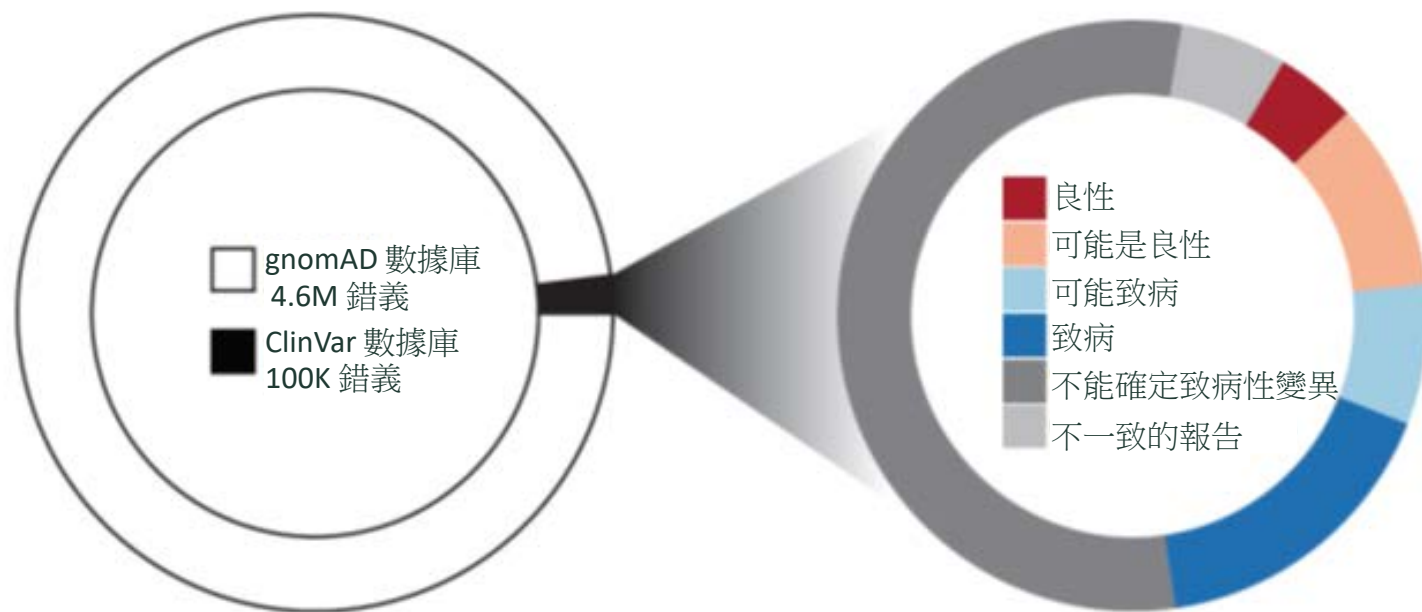


# 必要元素：香港基因組計劃

未確診  
(n = 1)



不能確定致病性的基因變異



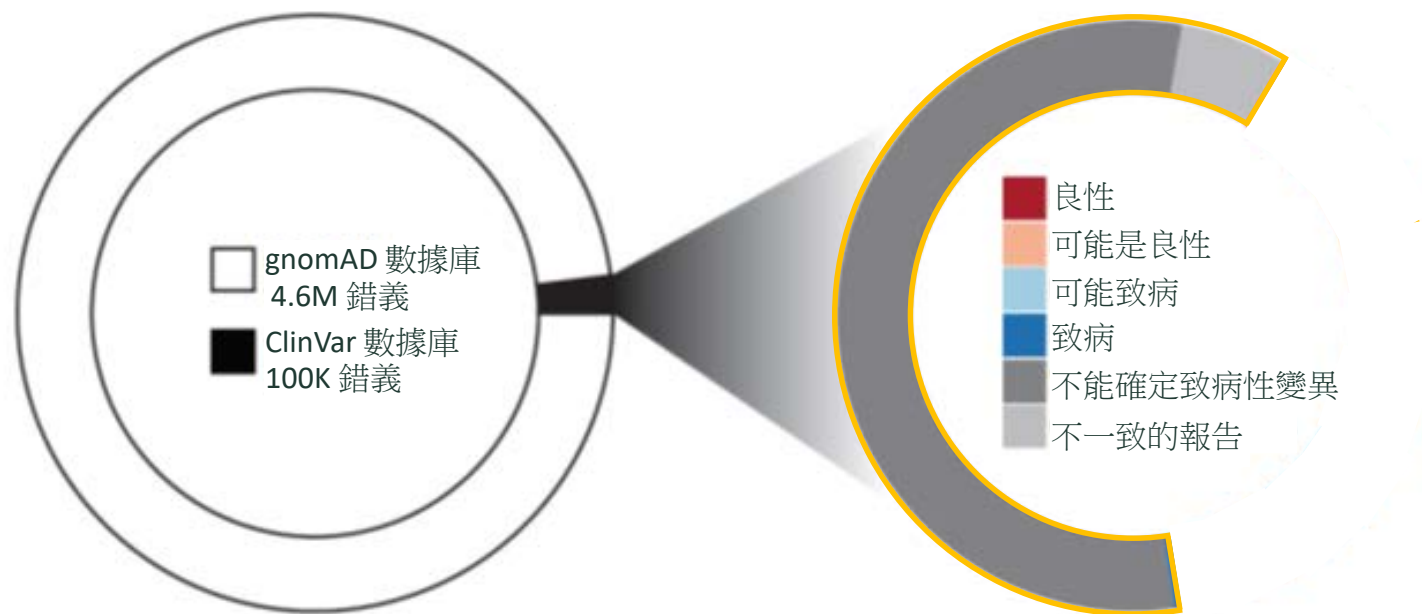
Starita et al. *Am J Hum Genet* (2017)

# 必要元素：香港基因組計劃

未確診  
(n = 1)



不能確定致病性的基因變異



Starita et al. *Am J Hum Genet* (2017)

# 必要元素：香港基因組計劃

未確診  
(n = 1)



不能確定致病性的基因變異



在MN1不能確定致病性的基因變異

MCTT 綜合症  
(發現)

Mak et al. *Brain* (2020)

# 必要元素：香港基因組計劃

全基因組  
測序



闡釋



臨床  
及基因組  
數據庫

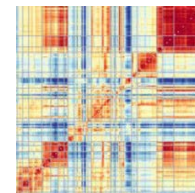


功能性  
基因組學

- 細胞株模型



- 多組學



國際協作



 **Hong Kong  
Genome Institute**  
香港基因組中心

# 對病人的好處



# 個人化醫療的重要環節 – 遺傳諮詢

## 測序前諮詢的視像教材



## 香港基因組計劃的知情同意及遺傳諮詢流程的分享會

2021年8月30日於  
中大／威爾斯親王醫院夥伴中心



2021年9月1日於香港兒童醫院夥伴中心



## 遙距諮詢



2021年9月1日於港大／瑪麗醫院夥伴中心





# 必要元素：香港基因組計劃

全基因組  
測序

闡釋

臨床  
及基因組  
數據庫

功能性  
基因組學及協作

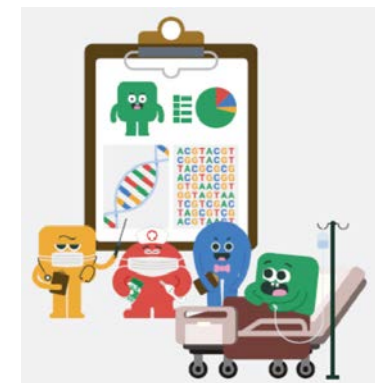
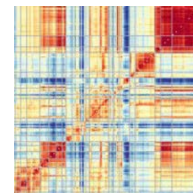
遺傳諮詢



- 細胞株模型



- 多組學



多謝！