

《生命伦理线》 8.6.2020

中文大学生命伦理学中心总监
区结成 医生

审慎开展基因组医学

政府在五月十四日公布《香港基因组医学发展策略》，展示发展蓝图。我参与了督导委员会和下面专题小组为期一年多的工作，那天也出席了媒体发布，感觉正面。感觉良好不单是因为有份参与，而是委员会的成员都致力解决难题以玉成其事，各有所长的专家共同推敲，问题得以深入讨论而形成决策方向。此外支持委员会的局方研究团队异常出色，采集世界各地的资料完整和对焦，工作便事半功倍。还有是难得的时机：主要的工作在 2018 年进行，在去年社会抗争撕裂之前完成。现在香港经历 Covid-19，再掀严厉的政治斗争，回头看，好像另一个世界了。

第一个人类基因组图是在 2003 年耗资数以亿元才完成的。接下来的十多年，基因排序科技爆发力量，到 2015 年前后，基因组医学的发展前景好像一片光明。通常我们以为医学作为科学，是客观和价值中性的，但基因组医学从一开始就是有些浪漫的愿景，结合了医疗可以个人化甚至度身订造的美好想象。清醒的医学家把美好想象拉回较为踏实的层面，从「个体化医疗」(personalised medicine) 变成「精准医疗」(precision medicine)。这仍未脱推销愿景的味道，但较切合现实中的发展。

精准医疗的宏图

精准医疗的愿景不纯是医学建设，更是潜力巨大的生物医学科技产业。过去几年，美国、英国、中国等政府陆续宣布大量投入精准医疗领域的研究与发展。例如中国在 2016 年正式把包括基因组医学在内的精准医疗纳入「十三五」规画(即第十三个五年规画)，计划至 2030 年将投入 600 亿人民币，包括建构百万人以上的国家大型基因数据库和重大疾病数据库、建立生物医学的大数据共享平台等。英国政府早于 2013 年推动「十万基因组计划」，2015 年 4 月再成立「精准医疗推动中心」，预计在 6 年间投入 93 亿美元发展精准医疗。在美国，奥巴马总统于 2015 年 1 月在国情咨文演说中推出「精准医疗倡议」(Precision Medicine Initiatives, PMI)，跨政府部门推动发展，包括拨款 1.3 亿美元招募 100 万名志愿者进行长期研究，搜集基因样本建立生物数据库作为研究的基础建设。

台湾 NARL 研究院的研究员叶席吟在 2016 年一篇文章综合分析，英、美、中三国都看好未来精准医疗的发展趋势，隐然预示一场精准医疗领域的竞争，谁胜出就有可能引领全球医疗新革命。作者认为中国的发展比英美有优势。

论国力资源与规模，英国当然不及美、中，但是英国在基因组医学发展有两方面的有利条件：一是以剑桥为重镇的基因组研究的深厚底子(1957 年 DNA 双螺旋结构最先是 James Watson 和 Francis Crick 在剑桥破解)，二是一体化的国民保健服务 NHS，在国策推动下，有望快速把基因组医学有序地在医疗体系里开展应用。在 2019 年，英国 NHS 对发展基因组医学的前景非常乐观起劲，期望藉之全面地革新医疗保健服务，让 NHS 领先全球的公营医疗。

立足于医疗需要

精准医疗的核心是在传统常规诊治方法之外(常规方法本身也是致力精准的)，加上各种最新的生物医学检测，包括基因检测、蛋白质检测、代谢检测等，将诊治进一步切合个体或个别群体的特质，基因组医学的发展特别，规模亦大，因而成为精准医疗的重点。

基因组医学吸引我的地方是：它虽然常被提升到国家发展策略宏图大计的层面，却必然要脚踏实地立足于以人为本的医疗保健需要。它尤其需要一种特别审慎的态度，好好处理那些大策略大目标以至大数据的伦理议题，以免与个人权利(私隐权、知情同意自主权)发生矛盾。

以基因组测序计划为例，参与者的测序分析结果一方面会有助于诊断或临床治疗，另一方面也包含了许多未必有实时诊治用处的遗传信息。测序的数据和样本会被收入生物样本数据库，期望他日有更多的研究题目，可以令整体社会得益，如果管理不善或管治松散，这些样本数据也有可能被误用滥用。

也有论者关注，基因组医学无疑会令医疗进步，但潜在的好处是否一定会成真？它的成果能不能公平地惠及有需要的患者？抑或是本身知识和经济水平越高的人士越能得益，而社会底层就永远望梅止渴？资源分配也要考虑，在英国 NHS 那样资源紧绌的公营医疗体系，当医疗愿景集中在令人兴奋期待的基因组医学发展，其他服务，特别是低科技但对病人切身的医护照顾，会否更加支绌？这在 NHS 是实在不过的问题，我认为香港也要注意。

香港只是弹丸之地，规模不足以谈宏图大计，基因组医学发展的策略起步也较迟，但这反而让人比较放心，经得起推敲的建议在我看来都很踏实，从现有很不错的

人才和研究基础出发，因而没有什么头脑发热的色彩。更高兴看见，由着这个课题的政策讨论，得以全面检阅了香港现有的遗传及基因组临床服务的不足之处，并确认了医学人才培养、遗传咨询及建设化验检测能力的重要性。