

《生命倫理線》 8.6.2020

中文大學生命倫理學中心總監
區結成 醫生

審慎開展基因組醫學

政府在五月十四日公布《香港基因組醫學發展策略》，展示發展藍圖。我參與了督導委員會和下面專題小組為期一年多的工作，那天也出席了媒體發佈，感覺正面。感覺良好不單是因為有份參與，而是委員會的成員都致力解決難題以玉成其事，各有所長的專家共同推敲，問題得以深入討論而形成決策方向。此外支援委員會的局方研究團隊異常出色，採集世界各地的資料完整和對焦，工作便事半功倍。還有是難得的時機：主要的工作在 2018 年進行，在去年社會抗爭撕裂之前完成。現在香港經歷 Covid-19，再掀嚴厲的政治鬥爭，回頭看，好像另一個世界了。

第一個人類基因組圖是在 2003 年耗資數以億元才完成的。接下來的十多年，基因排序科技爆發力量，到 2015 年前後，基因組醫學的發展前景好像一片光明。通常我們以為醫學作為科學，是客觀和價值中性的，但基因組醫學從一開始就是有些浪漫的願景，結合了醫療可以個人化甚至度身訂造的美好想像。清醒的醫學家把美好想像拉回較為踏實的層面，從「個體化醫療」(personalised medicine) 變成「精準醫療」(precision medicine)。這仍未脫推銷願景的味道，但較切合現實中的發展。

精準醫療的宏圖

精準醫療的願景不純是醫學建設，更是潛力巨大的生物醫學科技產業。過去幾年，美國、英國、中國等政府陸續宣布大量投入精準醫療領域的研究與發展。例如中國在 2016 年正式把包括基因組醫學在內的精準醫療納入「十三五」規畫(即第十三個五年規畫)，計劃至 2030 年將投入 600 億人民幣，包括建構百萬人以上的國家大型基因資料庫和重大疾病資料庫、建立生物醫學的大數據共享平台等。英國政府早於 2013 年推動「十萬基因組計畫」，2015 年 4 月再成立「精準醫療推動中心」，預計在 6 年間投入 93 億美元發展精準醫療。在美國，奧巴馬總統於 2015 年 1 月在國情咨文演說中推出「精準醫療倡議」(Precision Medicine Initiatives, PMI)，跨政府部門推動發展，包括撥款 1.3 億美元招募 100 萬名志願者進行長期研究，蒐集基因樣本建立生物資料庫作為研究的基礎建設。

台灣 NARL 研究院的研究員葉席吟在 2016 年一篇文章綜合分析，英、美、中三國都看好未來精準醫療的發展趨勢，隱然預示一場精準醫療領域的競爭，誰勝出就有可能引領全球醫療新革命。作者認為中國的發展比英美有優勢。

論國力資源與規模，英國當然不及美、中，但是英國在基因組醫學發展有兩方面的有利條件：一是以劍橋為重鎮的基因組研究的深厚底子(1957 年 DNA 雙螺旋結構最先是 James Watson 和 Francis Crick 在劍橋破解)，二是一體化的國民保健服務 NHS，在國策推動下，有望快速把基因組醫學有序地在醫療體系裡開展應用。在 2019 年，英國 NHS 對發展基因組醫學的前景非常樂觀起勁，期望藉之全面地革新醫療保健服務，讓 NHS 領先全球的公營醫療。

立足於醫療需要

精準醫療的核心是在傳統常規診治方法之外(常規方法本身也是致力精準的)，加上各種最新的生物醫學檢測，包括基因檢測、蛋白質檢測、代謝檢測等，將診治進一步切合個體或個別群體的特質，基因組醫學的發展特別快，規模亦大，因而成為精準醫療的重點。

基因組醫學吸引我的地方是：它雖然常被提升到國家發展策略宏圖大計的層面，卻必然要腳踏實地立足於以人為本的醫療保健需要。它尤其需要一種特別審慎的態度，好好處理那些大策略大目標以至大數據的倫理議題，以免與個人權利(私隱權、知情同意自主權)發生矛盾。

以基因組測序計劃為例，參與者的測序分析結果一方面會有助於診斷或臨床治療，另一方面也包含了許多未必有即時診治用處的遺傳資訊。測序的資料和樣本會被收入生物樣本數據庫，期望他日有更多的研究題目，可以令整體社會得益，如果管理不善或管治鬆散，這些樣本數據也有可能被誤用濫用。

也有論者關注，基因組醫學無疑會令醫療進步，但潛在的好處是否一定會成真？它的成果能不能公平地惠及有需要的患者？抑或是本身知識和經濟水平越高的人士越能得益，而社會底層就永遠望梅止渴？資源配置也要考慮，在英國 NHS 那樣資源緊絀的公營醫療體系，當醫療願景集中在令人興奮期待的基因組醫學發展，其他服務，特別是低科技但對病人切身的醫護照顧，會否更加支絀？這在 NHS 是實在不過的問題，我認為香港也要注意。

香港只是彈丸之地，規模不足以談宏圖大計，基因組醫學發展的策略起步也較遲，但這反而讓人比較放心，經得起推敲的建議在我看來都很踏實，從現有很不錯的

人才和研究基礎出發，因而沒有什麼頭腦發熱的色彩。更高興看見，由著這個課題的政策討論，得以全面檢閱了香港現有的遺傳及基因組臨床服務的不足之處，並確認了醫學人才培訓、遺傳諮詢及建設化驗檢測能力的重要性。