

研究揭基因變異致柏金遜症

有助篩查未知疾病 及早治療

醫學突破

柏金遜症、阿茲海默症等神經退行性疾病，並非只是長者患病，年輕人亦可能「中招」，基因或是罪魁禍首。由特區政府成立的香港基因組中心開展的「香港基因組計劃」，與國際團隊合作，耗時3年收集全球24宗病例數據，於今年首次確認PSMF1基因變異會導致從早發性柏金遜症到圍產期死亡等一系列神經退行性疾病，有力地推動國際對該疾病的認識。

一名16歲計劃參與者確定病因，令其得以接受針對性治療。香港基因組中心首席醫務及科學總監鍾侃言醫生表示，案例證明基因組測序技術能篩查出未被記載的疾病，望繼續推廣。

大公報記者 黃佩琳

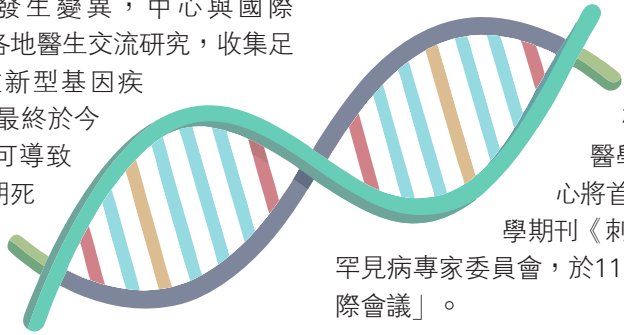


▲香港基因組中心首席醫務及科學總監鍾侃言（中）介紹「香港基因組計劃」的成果。左為李博謙醫生，右為馬銘遙醫生。

「香港基因組計劃」為本港首個大型基因組測序計劃，計劃於2021年7月開展，在全港招募超過52000個參與者，完成近4萬份全基因組測序。

首個基因組計劃 逾5.2萬人參與

今年，計劃一項持續三年的工作獲得重要成果，令一名16歲「未能確診病症」患者確診。該病患自嬰兒期便肌肉無力，13個月大時確認運動發展遲緩，隨着年紀增長，走路和認知能力亦逐漸惡化，還出現脊柱側彎的骨骼畸形，但一直未知病因。病患的姐姐有類似症狀，未能確診，15歲便病逝。2022年，該病患參加計劃，中心為其進行了全基因組測序和RNA測序，發現其PSMF1基因發生變異，中心與國際PSMF1研究小組合作，和各地醫生交流研究，收集足夠數據後，確定這是一種新型基因疾病。國際PSMF1研究小組最終於今年首次確認，該基因變異可導致從早發性柏金遜症到圍產期死亡等一系列神經退行性疾病。這為該疾病及其療法的研



究，也為未來病例實現早介入、早治療。

有助了解已知疾病致病原因

鍾侃言稱，目前已有針對該基因變異較清晰的治療方向。研究發現該基因會影響細胞內的蛋白酶體，進而影響細胞內線粒體的功能調控，所以可考慮線粒體治療方案。

他續指，該本土案例對病人本身、香港，以至國際研究均意義重大，尤其是推進了香港在國際醫學研究上的參與和貢獻。它也顯示，基因組測序技術除了幫助確診已知疾病致病原因，還有助於發現未知疾病，希望能在香港進一步推廣基因組醫學，加快建設以華南地區人口為主的基因組數據庫。

目前，國際PSMF1研究小組已將該發現發表於醫學論文的預印本。此外，中心將首次聯同國際罕見病協會及醫學期刊《刺針》與協會組成的《刺針》罕見病專家委員會，於11月17日舉行「基因組醫學國際會議」。

全基因組測序 尋病因助治療

由基因引起的病症不能按常規檢查測出致病原因，導致標準治療效果不佳。目前，全基因組測序能應用於心臟病、慢性腎臟病等超過20個常見疾病組群，幫助患者精準尋因，實現個人化治療。

「基因組醫學卓越海外及本地進修獎學金」得獎學者、心臟科專科李博謙醫生指，傳統檢查只能確定心肌病類型，不能確定源頭。一名27歲女性心肌病患者，母親有擴張型心肌病病史，姐姐亦有室性早搏病史。該患者有心悸、頻繁的多源性室性早搏（一種臨床上常見的心律失常）等症狀，在接受標準藥物治療數月，無顯著改善，轉到中心進行全基因組測序。結果顯示，她和母親、姐姐的SCN5A基因都攜帶致病性突變。在針對性地服用抗心律失常藥物後，該患者的心臟功能最終恢復正常。

「基因組醫學卓越研究獎」得獎學者、腎病科專科醫生馬銘遙醫生分享了一例計劃惠及的腎病患者個案。該男性患者36歲，父親和祖母皆患有慢性腎病，原因不明。他自身體檢時發現有蛋白尿，且小便有泡、輕微腳腫，腎組織檢查結果為局灶節段性腎小球硬化症。而全基因組測序顯示，患者COL4A4基因攜帶致病性突變，獲診亞伯氏候群症。正因其腎病由基因引起，該患者對常規治療使用的免疫抑制劑反應較差。在確診後，醫生為其停用免疫抑制劑，開具保護腎臟的藥物，延緩腎功能衰退。到其接受腎移植的階段，中心為有意捐贈器官的家屬檢測基因，確認該家屬未攜帶同一基因變異，幫助篩選了合適的捐贈者。

大公報記者 黃佩琳



▲科大本科入學資訊日，校方安排多項活動，吸引逾五萬人參與。

科大資訊日 逾5萬人參與

【大公報訊】香港科技大學前日（1日）舉辦本科入學資訊日，以「We Spark. We Thrive.（點燃夢想，騰飛綻放）」為主題，吸引逾5萬人參與。校方安排逾150場活動，涵蓋學術講座、諮詢環節、新興科技工作坊、實驗室導覽、生成式人工智能互動體驗及初創團隊分享，展示其跨學科教育理念與培育創新領袖的願景。

吸引內地及海外家長

是次資訊日除本地中學生外，亦吸引來

自內地及海外的學生與家長。科大本科招生及入學事務處配合特區政府推廣「留學香港」品牌，特設內地高考及國際課程學生分享會，講解報名流程、獎學金詳情及在港升學優勢。

港科大本科招生及入學事務處處長劉夢琳表示，科大除重視學業成績，亦會考慮面試表現、非學術成就、個人興趣、其他學習經歷及報讀課程的選擇先後次序等，並提醒本地文憑試考生將科大課程列為聯招Band A以提升入讀機會。



▲科大資訊日有AI科技成果演示，透過分析人像來測試健康狀態。

智慧城市指數香港全球排第八

「智方便」逾380萬人登記

【大公報訊】記者華英明報道：香港理工大學公布的2025年「智慧城市指數」顯示，香港在全球73個城市中排名第八。研究團隊表示，特區政府大力推動智慧城市和智慧政府發展，其中「智方便」數字服務平台為市民帶來生活便利，也提升政府效率。

理大的研究從市民、環境、社會景觀、經濟、基礎設施、治理共六大維度，分析不同地方的智慧城市水平。香港在「治理」維度中多個分項均排名第一，包括智慧城市規劃與政策的意願、發展電子政務的意願、發展開放數據的意願，以及數據類別。

數字辦：全力實現一網通辦

負責研究和開發2025年智慧城市指數的理工大學智慧城市研究院院長史文中表示，香港有良好的營商環境，在商業方面有很好的數碼服務，高科技產品輸出方面也表現不俗。特區政府治理出色，除了提供多種綜合服務，更開放數據，令數據透明度較佳。

在政府推展的各項智慧城市措施中，市民接觸得最多的是一站式個人化數字服務平台「智方便」。至今有

超過380萬登記用戶，每日使用量平均超過18萬人次。史文中認為，「智方便」既讓市民享受不同服務，同時也提升政府效率。

特區政府數字辦表示，會繼續和各政府部門緊密聯繫，全力實現一網通辦，並和廣東省政府、深圳市政府致力推行跨境通辦，讓市民更便捷地存取不同地方的政務服務。



▲為鼓勵長者使用「智方便」，數字政策辦公室在社區支援點設置「智方便」自助登記站。

城大研鈣鈦礦太陽能電池

85℃下可連續運作1000小時

【大公報訊】記者華英明報道：香港城市大學（城大）科學團隊在光伏能源領域最近取得新突破，成功研發適用於戶外環境的高效耐用鈣鈦礦太陽能電池，透過分子工程技術，提升電池的穩定性及效率，讓電池可在攝氏85度的環境下連續運行1000小時，而其能源轉換效率亦由原本的25.8%提升至26.92%，研究有望助力太陽能發電廣泛普及，並推進全球各地達至碳中和目標。

推進全球碳中和目標

由城大李兆基講座教授（材料科學）任廣禹教授領導的研究團隊，利用分子工程技術開發出分子尺度的自

組裝單分子層原位交聯策略，使自組裝單分子層結構更加堅固耐用。

團隊以此技術製備的倒裝式鈣鈦礦太陽能電池，能提升其穩定性及效率至同類電池的最高水平。相關研究成果已刊於《自然》期刊。

城大團隊以新技術製備的倒裝式鈣鈦礦太陽能電池，除了能在高溫85℃下保持穩定，符合業界國際水平外，更能在-40℃到85℃下循環運作700次，並保持逾98%的初始光電轉換效率，為世界領先水平。任教授表示，配以新技術的鈣鈦礦太陽能電池的光電轉換效率由原本的25.8%提升至26.92%，在高溫85℃下連續運行1000小時仍不衰减。

曾塌天秤三死 安達臣道地盤男工人墮斃

【大公報訊】記者馮錫雄報道：秀茂坪安達臣道一個地盤昨日（2日）發生致命工業意外，一名47歲男工從約九層高的外牆棚架墮下，當場證實死亡，涉事地盤在2022年9月曾經發生天秤倒塌事故導致三死六傷的，當時總承建商「精進建築」已在今年六月被終止合約，目前由另一承建商「協興建築」負責。

涉事地盤為安達臣道R2-2用地，屬於資助出售房屋項目，現正進行上蓋工程。死者是外判商搭棚工人，據承建商「協興建築」初步報告，死者當時有佩戴安全帶及相關保護裝備，地盤較早前已取得當局的許可，假日進行非噪音的工作，在假日展開工程必須符合一定安全要求，包括有安全主管在場及合資格急救員，如要展開搭棚工作，需有合

資格認可人士在場。

警方正在調查意外原因。房協回應，意外後已經即時暫停地盤有關工作，指令承建商全面檢視地盤安全措施，稍後提交詳細報告，預計有關項目2026至2027年竣工，提供約1400個單位。

勞工處昨晚表示，高度關注事件，已向有關承建商發出「暫時停工通知

書」，停止其在地盤內的樓宇外牆搭建、更改、拆卸及使用竹棚架，直至處方信納有關承建商已採取適當的措施消除有關危害，才可復工。勞工處發言人稱，正全速進行調查，以確定意外成因，查找有關持責者的法律責任，以及提出改善措施。若調查發現有違例事項，定會依法處理。而就這宗意外，處方會於日內發放「職安警示」。



▲安達臣道房協地盤昨日發生致命工業意外。