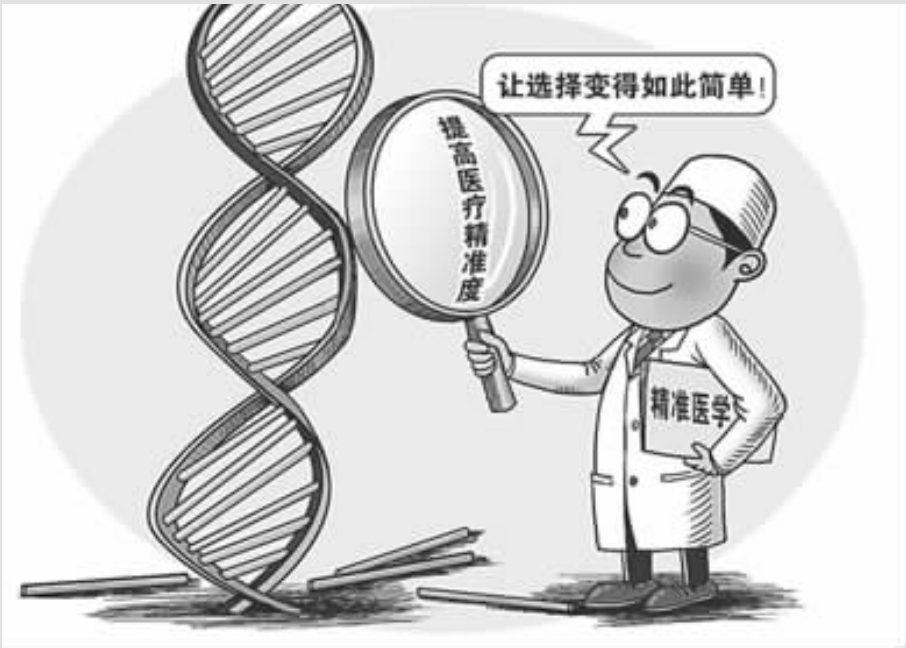


# 迈进精准医学时代 还需跨过多道坎

## ——精准医学焦点问题透视

通过基因检测等技术找“准”病因,给病人找到最适合的药品和疗法,从而节约费用,提升疗效——精准医学,正将医疗健康事业带入一个全新的时代。

然而新华社记者近日在调研时发现,我国要真正迈入精准医学时代,还需要越过三道坎。



### 1 检测不准,就谈不上精准

精准医学的最关键一步:精准评估风险、精准诊断病情。

“病人已经显露出的症状如同水面上的冰山,据此要认识整个冰山,往往难于精准,必须充分运用基因组、分子影像等各种技术。”

中国工程院院士、北大医学部主任詹启敏说,精准医学包括对健康风险的精确预测、对疾病的精确诊断和分类、对药物的精确应用、对疗效的精确评估、对预后的精确预测等。

“没有精准检测,哪里有精准医疗?”国家卫计委临床检验中心副主任李金明说,“目前,我国做基因检测的独立医学检验所已超过200家,相当一部分实验室所做的检测结果存在准确性问题。一些三甲医院临床实验室的基因检测水平也不尽如人意。”

美国发布精准医学计划的目的之一是有有效防控癌症。当前,我国精准医学应用最多的也是在癌症治疗领域。然而,去年12月底,国家卫计委临床检验中心发布2015年全国肿瘤诊断与治疗高通量测序室间评估报告:对我国72家医疗机构临床实验室的肿瘤基因突变高通量测序检测进行评估,实验室检测的基因数从4个至377个不等。100%正确的实验室仅占总实验室数的16.7%,22.2%的实验室成绩为零分,检测结果准确性存在较大问题。

精准医学检测实验室为保证检测质量,应该集中设置,统一管理,但记者采访发现,我国的精准医学检测,除检验科外,大部分分布在病理科、妇产科、药剂科、肿瘤科、放疗科、胸外科、呼吸科、心血管科等多科室。

“只要某个科的主任有想法,就自己搞个小实验室,名为科研,实际开展临床收费检测,这一类实验室往往缺乏质量和规范化意识,目前相当一部分实验室没有通过临床基因扩增检验实验室的审核验收。”李金明说。

詹启敏、李金明等专家表示,发展精准医学,第一步针对基因检测实验室,需建立相关规范,技术标准不达标的要淘汰。其次,自主掌握核心关键技术,研发一批国产新型防治药物、疫苗、器械和设备。

### 2 缺少“底版”,数据分析难精准

海量的数据,极其复杂的“生命天书”……利用高通量测序技术源源不断产生的生物信息,亟待解读和研究。

中科院精准基因组医学重点实验室教授曾长青说,我国精准医学研究面临的问题是:数据贫,拥有表型数据的全基因组数据匮乏,没有像样的数据库;体系弱,大数据的充分利用和分析能力低下;缺乏中国人群基因组参考序列;转化缺乏基础和机制。

针对精准医学面临的存储、计算、解读等问题,中科院计算所洛阳分所建立了“晶云”平台,可在24小时内完成全基因组测序数据分析并生成临床分析报告。

“测序是精准医疗的引擎,但不是光测序就完了,最关键是要把测序数据和临床数据结合,挖出有价值的‘相关性’。”中科院计算所研究员赵屹说,数据解读的痛点在于缺乏解读人才,遗传咨询师没有形成职业,专业培训老师更是缺乏,“我们的平台整合了

超过1万例患者和健康人的遗传图谱、30万种基因疾病关系、1000多种基因-靶向药物知识,借助大数据挖掘算法,可快速准确实现从测序数据到临床分析报告的转化。”

要精准首先要有“底版”,这是很多人的共识。

中国医师协会副会长、北大人民医院外科肿瘤研究室主任王杉说,精准医学的障碍主要是积累不够,我国绝大多数人没有完整的个人医疗档案,也就是说没有“底版”,很难和基因测序的结果比对。另外,没有强制性的医疗信息化国家标准,医院间的数据和信息不能互联互通。

“数据共享、生物样本共享已成为精准医学发展的瓶颈。”詹启敏说,谁拥有生物样本资源,谁就掌握医学科技主动权,谁就能占据医学竞争制高点,这需要高校、研究所、企业、政府主管部门一起合作,共同推动我国精准医学的研究和发展。

“精准医学的发展需要大规模的基因库、电子病历库的建立以及大数据分析手段,并将基础医学的发现转变为临床诊治。”北京朝阳医院副院长童朝晖说。

中国工程院院士、中日友好医院院长王辰认为,应立足中国国情,积极开展基础研究、治疗方案优化研究,建立中国人疾病谱基因库,将我国拥有的巨大的患者资源优势转化为促进临床诊疗技术进步的战略合作资源。

长期从事生物信息学研究的罗奇斌博士开设了“基因空间”微信公号,从事传播、培训等工作。他说,一直以为最难的事情可能是技术,后来在实践中却发现最难的是给大家做“科普”,我国目前的技术与国际几乎无差距,但是在对基因数据价值的应用上却存在知识盲点。“希望能有更好的环境、更多的政策推动产学研一体化,让数据的价值能真正发挥作用。”

### 3 医生、患者对精准医学了解不够,临床推广难

精准医学,最终是要让患者受益,体现在医生给患者开出的每一张化验单里,每一个量身订制的处方上。然而,当前,患者对精准医学仍比较陌生,因其临床应用刚刚开始。

记者在中日友好医院看到,有110多种药物可实现精准用药,医生在开这些药时电脑会自动提示,建议告诉患者进行基因检测。

王辰说,如果全面开展精准医学的临床应用,有可能基本避免别嘌醇、卡马西平、硫嘌呤、华法林等药物所致的死亡等严重不良事件,减少药品的无效使用。

不过,当前在医院进行基因检测的费用,大多没有进入医保范围,因此即使医生建议患者做基因检测,被拒绝的比例也较高。

实施精准医学计划,医院将成为主战场,医生是临床决策的主体。精准医学为医生决策提供更为精准的手段和依据,同时,

精准医学也对临床医学人才提出更高要求。

深圳华大基因股份有限公司执行总裁尹烨认为,目前,懂基因检测的医生比例非常低,特别是在三级以下的医院。

专家呼吁,要对临床医生进行再教育,让他们更熟练、准确地掌握精准医学知识。

王辰说,当前美国已修改华法林说明书,要求医生在使用华法林前,首先实施基因检测,以预判药物疗效、预估药物风险、决定药物剂量。目前药物基因组学知识库收录的199种个体化药物中,美国食品药品监督管理局已将171种药物相关基因信息标注在说明书上,而我国目前只有一种药品“卡马西平”明确需要用基因信息指导使用。

詹启敏、王辰等专家认为,我国的精准医学事业需要尽快与国际接轨,从个体化药物知识的传播与普及到相关技术手段的应用和推广,从管理制度的建立和执行到临床诊疗标准的建立与完善,我们都面临着一系列挑战。

国内外精准医学相关研究主要集中在肿瘤和罕见遗传病领域,这固然与这类疾病的发生与患者遗传背景、基因突变关系较为密切等因素有关,但也凸显其他领域研究的明显不足。

中组部首批“千人计划”入选者、南方医科大学博士生导师徐希平认为,精准医学在心脑血管疾病领域也有用武之地,尤其在心脑血管疾病现已成为我国居民主要死因之一、其防控多需要持续终生的大背景下,精准医学的重要性不言而喻。

北京大学第三医院院长乔杰呼吁,我国应进一步加大在精准医学等前沿科技研究方面的投入。

“精准医学涉及临床应用,医疗卫生部门不批准、医改不报销,很难推进下去。”徐希平希望我国加大对精准医学的政策和资金支持,将上游的基础研究、中游的产品开发以及下游的产品审批、监管、医保等打通。

(新华社电)