

基因检测: 人体健康的探“雷”仪

编者按: 随着“健康中国”战略的出台和“精准医疗”规划的落地, 曾经神秘的“基因检测”渐渐进入寻常百姓的视野。基因检测技术是生命科学和生物技术发展的重大革命, 为了普通大众对基因检测的方方面面有一个初步、大致的了解, 特推出本期专题, 以飨读者。

声音 | Voice

基因检测: 了解自己跟用 APP 一样简单

这听起来实在诱人: 大到来自哪里, 祖先是谁, 小到能不能喝酒, 会不会秃头, 问题的答案通通锁在基因里, 而你只需付出两毫升唾液和几百上千块钱, 就能获得解密的钥匙——基因检测。

目前国内已经有 400 家以上基因测序公司, 仅在 2016 年就有 40 家相关公司获得融资, 市场规模将近 60 亿。

优化你的生活方式

“这两年来采访的人明显变多了。”“微基因”联合创始人陈钢的这句戏谑侧面印证了基因检测的走红。他们目前已经积累了 3 万多基因组数据和两万多名付费检测用户, 付费用户七成以上年龄在 20 到 40 岁之间。

优化生活方式——当被问到基因检测对普通人到底有什么用, 这个关键词频频出现。陈钢举了健身和营养的例子加以佐证: 如果消费者掌握了自己的基因组数据, 就可以通过数据解读了解自己爆发力更强还是耐力更好, 选择更适合自己的方式去运动。饮食也是如此。通过基因数据了解自己的乳糖耐受度或酒精代谢能力后, 可以随之调整糖分和酒的摄入, 从而避免生活方式中的危险因素, 加强对健康的管理和对潜在病的预防。

“了解真实的自己。”亲身体验过付费基因检测的北京某高校教师傅老师说。她表示检测结果和自己预期的差不多, 并且



因为家人也都做了同样的检测, 彼此之间还能产生相互验证的效果。

此外, 基因检测还有一些意想不到的用处, 比如社交。陈钢笑说: “基因检测能带你找到五代之外的亲戚, 而且那个人可能就住在你家楼上。如果没有基因检测, 你就永远不知道。”

适用基因检测的三种情况

“基因数据是精准医疗的基准数据。”陈钢笃定地说。

精准医疗是随着基因组测序技术快速进步、生物信息与大数据科学的交叉应用而发展起来的新型医疗模式。据中国科学院北京基因组研究所“百人计划”研究员方向东博士介绍, 这种医疗模式“以多组学大

数据为基础, 结合患者临床医疗与健康数据, 开展精准的疾病分类及诊断, 实现个性化的疾病预防和治疗”。

方向东详细介绍了最适用基因检测的三种场景: “首先是针对已经确诊肿瘤的病人靶向分型, 以选择合适的药物进行肿瘤的个性化治疗和精准用药。第二种则是家族有高风险遗传病, 像在安吉丽娜·朱莉的病例中, 她的多位直系女性亲属患有乳腺癌和卵巢癌, 而且她们都有一个共同的基因突变, 朱莉罹患此类癌症的风险高达 87%, 是普通人的几十倍, 因此她选择了预防性切除, 基因检测在这个经典案例中起到很好的预防和指导作用。第三是已经通过大规模人群, 比如几十万到几百万人的研究, 发现某些基因位点的变化和糖

动态 | Dynamic

国家政策持续暖风吹

基因检测技术是当代医学发展的一项重大创新, 政府出台了系列支持政策, 已经上升为国家战略部署, 被列入国家“新型健康技术惠民工程”。

国务院《中国防治慢性病中长期规划(2017—2025)》的通知里, 支持基因检测等新技术在慢性病防治领域的推广应用。

科技部《“十三五”生物技术创新专项规划》中, 将突破若干前沿关键技术定位接下来的重点任务, 其中就包括发展新一代基因测序技术、新型基因操作技术以及微生物组学。

国家发改委《“十三五”生物产业发展规划》里, 明确了基因检测能力覆盖 50% 以上出生人口的目标。

地方政府纷纷在行动

各省、市、自治区、直辖市人民政府相继发布政策支持基因检测技术的应用。

四川省人民政府发布《关于促进和规范健康医疗大数据应用发展的实施意见》, 要求积极开展基因检测业务, 建设全省基因检测大数据共享平台, 筹建基因组学、蛋白质组学等医学大数据资源库, 建设临床决策支持系统。积极引进国内拥有基因检测先进技术的企业参与基因检测中心建设, 推动全省精准医疗技术发展。

贵州省人民政府在《支持基因检测技术应用政策措施(试行)》中, 要求探索将基因检测纳入医保报销范围, 完善基因检测收费标准体系; 探索建立财政补贴、医保报销和个人自付共同承担的基因检测付费机制, 推动治疗药物基因检测、罕见病基因检测按规定纳入医保支付范围。

海南省人民政府在《关于支持基因检测技术应用的意见》中, 提出了 12 个意见, 包括检测机构体系组建、付费机制完善、产业化和人才建设等。

重庆市、云南省、广东省、安徽省、湖南省、海南省、山东省等各省、市、自治区、直辖市人民政府陆续印发相关规划, 要求强化基因检测、干细胞与再生医学等前沿技术的临床应用, 增强重大疾病防治科技支撑能力, 发展与基因检测技术紧密结合的精准医疗, 构建精准医疗创新平台。

国家基因检测技术应用示范中心各地热建

近年来, 国家高度重视基因产业, 2015 年, 国家发改委将建设“基因检测技术应用示范中心”纳入新兴产业重大工程重点扶持项目。目前已经在全国建设了 30 多个基因检测技术应用示范中心, 以开展遗传病和出生缺陷基因筛查为重点。基因检测技术的临床应用将极大地提升重大疾病的预警、预防与精准诊疗能力, 推动基因检测等先进健康技术普及惠民。(综合《中央电视台》、中新网等消息)

动态基因检测研究最新成果发布

全球首创动态基因检测研究成果及转化运用发布会今年 1 月 9 日在京举行, 华裔科学家、英国皇家医学院院士、全球动态基因检测学科带头人、81 岁高龄的刘宗正院士到会并作了主题演讲。

早在 1987 年, 刘宗正院士就受时任国家科委主任宋健的邀请, 回国与相关单位合作, 主持基因科技研究工作。2012 年, 他接受时任卫生部长陈竺的邀请, 在上海合作建立“前哨中心”。这次发布的动态基因检测研究成果, 就是近 5 年刘宗正院士及其国内外科研团队的最新科研成果。

动态基因检测与我们每个人的身体健康关系密切, 其研究成果转化到临床后, 将会给传统医学、看病治病带来革命性变化, 远在患者表现出疾病典型症状前就能发现体内疾病的早期踪迹, 彻底实现早预防早发现早治疗, 从根本上降低肿瘤等重大恶性疾病的发病率和死亡率。动态基因检测还能助力疾病的精准治疗, 为疾病的诊断和治疗提供可靠的分子依据, 可有效避免过度检查和过度治疗。(摘自《中国日报》)

观点 | Viewpoint

一个基因变异可增加 5 种血管疾病风险

美国、荷兰和德国科学家在新一期美国《细胞》杂志上报告说, 人类第 6 号染色体上某个区域的变异与 5 种血管疾病有关, 包括冠心病、偏头痛、高血压、颈部动脉夹层和纤维肌发育不良。新研究定位到了具体的遗传代码, 并发现了它增加血管疾病风险的原因。这一发现将有助于开发针对这些疾病的新的防治方法。(据新华社)

基因检测是实现精准医学的重要方法和途径

复旦大学生命科学院卢大儒教授指出, 基因检测是实现精准医学的重要方法和途径。目前基因检测的热点和主要应用集中在: 遗传病基因突变筛查与突变热点基因检测、遗传病与出生缺陷的产前和无创产前基因检测、遗传病与不孕不育的 PGD/PGS(第三代试管婴儿基因筛查诊断技术)、药物遗传学与基因组学基因检测、肿瘤靶向药物的体细胞突变检测、肿瘤液体活检的基因检测、恶性肿瘤与多基因病的易感基因和 HPG 基因检测等方面。他强调, 基因检测应根据不同临床需求进行选择, 适当的时候采用“组合拳”。(摘自《新民晚报》魏立)

五分之一大肠癌来自遗传

我国大肠癌发病率逐年“走高”, 上海及长江三角洲地区大肠癌的发病率, 已由上世纪七十年代肿瘤发生率的第七位上升到第二位。大肠癌发病有多方面的原因, 除了众所周知的饮食结构改变、食品安全度下降以及环境污染等因素外, 遗传因素也是很重要的方面。据统计, 遗传因素及背景所发生的大肠癌可能占所有大肠癌的 20%。(摘自《解放日报》崔龙)

基因组的不稳定性是肿瘤个体化治疗的最大障碍

中国工程院院士、上海东方肝胆外科医院王红阳教授称, 肿瘤的异质性是恶性肿瘤的特征之一, 也是实现肿瘤个体化治疗的最大障碍, 这主要是因为人体微环境和多种致病因素的差异, 以及基因组的不稳定性。肿瘤精准诊疗的开展需要大数据的积累与深度挖掘、肿瘤精确的分子分型、精准的机制研究以及国际化规范的临床研究, 其基础是基于多组学大数据的标志物发现与临床转化。(摘自《新民晚报》魏立)

人物 | Character

秦义龙: 为每个中国人做一次基因检测

人物档案: 秦义龙, 高级工程师, 曾任中国保健协会副理事长, 上海市生物医药行业协会副会长, 长期从事教育工作和科技产业工作, 曾任复旦大学法律系党委副书记、党委办公室主任等职, 先后担任联合基因集团董事长、副总裁、首席执行官和联合基因科技集团有限公司董事局主席, 现任上海龙鼎医药科技有限公司董事长。

事业转变的启蒙者——谈家桢先生

秦义龙长期从事教育工作, 后来他选择了基因科技行业。谈及从教育工作转入基因科技行业, 秦义龙先生尤其感谢谈家桢先生的一次演讲。谈家桢先生是中国遗传学的奠基人, 在 20 年前的一次演讲中, 谈家桢表示 21 世纪将是生命科学的世纪, 生物科学将对整个社会的发展起到巨大的推动作用, 谈先生指出生物科技要解决四大问题——“延年益寿、丰衣足食、安居乐业、天下太平”。谈家桢先生的演讲深深震撼了他, 也是他后来选择基因科技行业的启蒙演讲, 从此他便滋生了一个想法——在生物领域给社会创造价值。此后几年, 秦义龙和复旦大学生命科学院的几位教授一起根据谈先生的理念创建了公司, 开始从事基因科技产业化的工作。

讲述基因检测故事——精准医疗的基准数据

基因科技产业涉及基因诊断、基因制药工程、基因治疗及其他相关的多种基因工程项目。上世纪 90 年代, 中国首个基因工程药物诞生后, 当时复旦大学也在基因工程药物领域做了一定的工作, 但秦义龙在深思熟虑后却选择了基因检测项目。

谈及选择的理由, 秦义龙表示主要考虑了三点。首先, 当时中国缺乏基因检测项目, 据资料统计, 截至 1998 年美国已有 400 万人接受基因检测, 而中国的数据却是 0, 秦义龙希望基因检测能在中国应用起来, 因而他投身基因检测项目。其次, 基因检测完全靠技术, 比较适合依仗技术发展的企业, 他凭借技术优势最终选择了基因检测项目。此外, 他通过比较中美基因产业的发展, 认为基因检测是整个基因技术产业化的入口, “我们不企图一步登上巅峰, 而是



从大门一步步往上走, 这么多年下来, 大家最终认可了我们的方向。”秦义龙说。

“奥巴马提出‘精准医疗’, 把全球的基因检测推到了顶峰; 精准医疗作为重点专项和新兴产业被列入我国‘十三五’规划, 精准医疗的落脚点在‘精准’, 那么如何实现精准? 基因检测寻找病因就是实现精准医疗的技术手段之一, 基因检测将进入爆发式发展的阶段。”秦义龙说。

技术做到国内最好——复旦大学的强力支撑

“更高的品质、更低的价格、更好的服务是我们始终坚持的基本原则。”秦义龙表示。在介绍“更好的品质”时, 秦义龙表示, “我们之所以能追求更好的品质, 是因为我们拥有了强大的研发团队, 我们的整个研发团队都是由复旦大学遗传工程国家重点实验室的研究人员组成, 研发过程始终秉承着把技术做到国内最好和国际前沿的理念。”

至于如何以“更低的价格”在市场竞争中占优势时, 秦义龙说, “高价格、高利润导致没有多少人愿意买, 买得起这类产品。龙鼎给自己安排了一个使命——为每个中国人做一次基因检测, 人人都应该享有基因检测, 所以我们不能走高价的路线。在更高质量的基础上, 我们还要做到更低的价格, 这对我们而言也是技术的挑战。拥有一流的产品设计, 拥有完备实验手段, 才能真正做到质优价廉。”

很早以前一位商业领军人物曾讲过, 未来的企业主要是卖服务。秦义龙表示, “今天尽管我们拥有技术优势和价格优势, 但随着科技的发展, 很多技术被越来越多的人所掌握, 因此最终赢得客户和市场还得靠服务, 好的服务是龙鼎医药始终坚持的原则。”

让整个行业更规范——在大好时机下的忠告

10 多年来, 中国的基因检测市场从无到有, 从小到大, 秦义龙见证了它的发展历程, 并在此过程中做了自己应尽的贡献。谈及如今国内的基因检测市场, 他用了“大好时机”来形容, “基因检测领域刚开启时, 很多人不了解也不接受, 甚至还被医疗行业拒之门外, 那时可谓是整个行业的草创阶段; 而如今全社会尤其是整个医疗行业对基因检测的态度都发生了变化, 并愿意接受这种医疗技术。”

中国的基因检测有很大的开拓空间, 这是秦义龙对行业发展机遇的第二点分析。“例如, 基因检测在美国临床诊断中大约占了 15% 的份额, 而在中国只有百分之一点几, 基因检测本身就有一个巨大的发展空间, 换句话说, 我们的基因检测比美国落后很多, 但这也意味着我们比美国有更大的上升空间。”

然而, 秦义龙对目前整个基因检测行业良莠不齐表示担忧。“我们现在也在跟一些品质好的企业探讨, 怎样让老百姓清楚辨别哪家基因检测好? 哪些粗制滥造? 能不能用一定的方式让整个行业更规范? 归根到底是对消费者负责任, 这是我对行业的一个忠告。”秦义龙感慨道。

从筛查延伸至治疗——为患者提供专业救助

通常人们认为遗传病是治不好的, 因而不知道筛查的意义何在。秦义龙对此传统观点进行了纠正, “1989 年, 美国开展了世界第一例基因治疗——4 岁的联合免疫缺陷综合征女孩患在接受基因治疗后完全治愈; 1991 年复旦大学的薛京伦教授完成了世界第二种疾病的基因治疗——B 型血友病, 并获得成功, 还获得了国家卫生部颁发的基因治疗临床许可证。”

众所周知, 大多数罕见病属遗传病, 由基因缺陷引起。秦义龙在合肥投资了一所罕见病医院, 主攻遗传病的治疗, 旨在让筛查出遗传病的患儿能得到专业的医疗救助。“我们准备把基因治疗、细胞治疗、组织工程及其他现代生物学技术相关的新医疗应用起来, 将遗传病筛查延伸至治疗, 这对患者来说更有意义。”(摘自《生物探索》)