

# 医学教育领导参考

2016年第2期

(总第46期)

重庆医科大学教育研究与发展规划处

2016年4月26日

## 医学走进“针尖时代”

2016年3月8日，科技部发布了《关于发布国家重点研发计划精准医学研究等重点专项2016年度项目申报指南的通知》，“精准医学计划”正式上升为国家战略，精准医学将改变现有的诊疗模式，为医学发展带来一场革命性的变化，也将成为医药大健康产业发展的重要驱动力。本期我们特推出精准医学专辑，以供领导参考。

- 什么是“精准医学” .....2
- “精准医学”能做什么 .....3
- 中美“精准医学”进展情况 .....4
- 詹启敏：我国精准医学发展的战略需求和重点任务 .....7
- “精准医学”的现状与问题 .....13
- “上海精准医学产学研创新联盟”启动 .....16

## 什么是“精准医学”？

(来源：中国医学论坛报)

“今晚，我要启动一个新的精准医学计划(Precision Medicine Initiative)。这一计划将使我们向着治愈诸如癌症和糖尿病这些顽症的目标迈进一步，并使我们所有人，都能获得自己的个体化信息。我们需要这些信息使我们自己及家人更加健康。”

这是美国总统奥巴马在 2015 年 1 月 20 日发表的国情咨文中的讲话。一时间，精准医学的概念引发了多国政界、商界、医疗界等人士广泛关注。

### 什么是精准医学？

事实上，精准医学这一概念的首次出现并非是在奥巴马的国情咨文中，早在 2011 年 11 月，美国国家研究委员会(United States National Research Council)发表的《向着精准医学迈进(Towards Precision Medicine)》报告中就提出了这一概念，这或许是最早对精准医学进行全面、详细叙述的重要文件。该报告的要点是对疾病进行重新“分类”基础上的“对症下药”，创建生物医学的知识网络和疾病的新的分类分型。

在该报告第 125 页的词汇表附页中，有关精准医学的阐述为：**精准医学是指，根据每个患者的个体特征“量身定制”治疗方法(方案)**。这并不是如字面上所显示的为每个患者单独创制药物或医疗设备，而是根据患者对某种特异性疾病的易感性的差异、患者可能发生疾病的生物学和(或)预后的差异、对某种特异性治疗的反应性的差异，进行亚群分类的能力。预防或治疗干预由此将被集中用于那些将会获益的患者，并使那些不能获益的患者免于医疗花费和副作用之苦。尽管“个体化医疗”这个词也表达这种意思，但如今，个体化医疗有时会被错误地解释为针对每个个体设计独特的治疗方案。为此，(报告)委员会认为，“精准医学”优于“个体化医疗”去传递报告中所要表达的意图。需要强调的是，“精准医学”的“精准”是指既“精确(accurate)”又“准确(accurate)”。在科学方法中，一个检测系统的 accuracy 是指检测量与实际量值间的接近程度；一个检测系统的 precision，也称可重复性，是指在条件未改变的情况下重复检测表现为相同的结果。

深圳华大基因研究院的杨焕明在其发表于 2015 年第 3 期《中国医药生物技术》杂志上的《奥巴马版“精准医学”的“精准”解读》一文中指出，二十一世纪的医学有多

种不同的提法，为人熟知的有 4P[预测、预防、参与、个性化(Prediction、Prevention、Participation、Personalization)]+TIDEST[(靶向、整合、数据为基础、证据为基础、系统医学及转化医学(Targeted、Integrated、Data-based、Evidence-based、Systems Medicine 以及 Translational Medicine)]，都力图反映新特点，引领新方向，但都有不妥之处或误导之嫌。可以说，奥巴马的精准医学对 4P、靶向和数据为基础的医学兼容并蓄，与整合、证据为基础、系统医学这几个略欠新意的提法也不冲突。然而，在奥巴马及其所有智囊团成员的表述中，只字未提风行一时的“转化医学”。

## “精准医学”能做什么？

(来源：中国医学论坛报)

今天的血细胞计数可能被针对数以百计不同类型免疫细胞的普查所替代；来自移动医疗设备的数据可提供血糖、血压和心率的实时监测；基因型可能会揭示防止发生特异性疾病的特定基因变异；粪便样本可能确认促使肥胖发生的肠道微生物模式；血液检查也可检测出允许早期发现肿瘤及其复发的循环肿瘤细胞或肿瘤 DNA。奥巴马的精准医学计划将鼓励和支持新一代的科学家开发出创新型的方法，去发现、检测和分析包括分子、基因组、细胞、临床、行为、生理和环境等参数在内的各种生物医学信息。实际上，上述的未来应用听起来已经不是完全那么超现实，至少移动医疗设备领域在近几年已经得到了飞速的发展，血糖、血压和心率的实时监测已经不是神话。

美国国立卫生研究院(NIH)主任、奥巴马智囊团的重要人物之一弗朗西斯·柯林斯(Francis S. Collins)博士在奥巴马发表过前述国情咨文演讲后数天，便在《新英格兰医学杂志》上发表了一篇题为《精准医学新计划》的观点性文章，对奥巴马的讲话做了进一步解读。

在文章中，弗朗西斯介绍，美国的精准医学计划有两个主要方面：关注于肿瘤的近期计划和目的在于出产应用于整个健康和疾病领域知识的较长期计划。由于包括分子生物学、基因组学和生物信息学在内的基础研究的进步，使得这两个计划都在目前可及的范围内。

肿瘤之所以被选作为增加精准医学近期影响的明确目标，弗朗西斯称，是因为肿瘤是常见病且是导致美国及全球人群死亡的主要原因之一，此外，其发生率也随着人口老

年化而逐渐升高。有关肿瘤的精准医学计划将致力于解决在“精准肿瘤学”中已经遇到的一些难题：无法解释的耐药、肿瘤的基因异质性、监测反应和肿瘤复发的手段不足、联合用药的知识缺陷。精准医学更加个体化的分子手段将丰富和修正却不会取代现在肿瘤学已经成功的领域(如预防、诊断、一些筛查方法和有效的治疗)，而是为在其他领域加速精准医学的应用提供一个有力的框架。所谓的其他领域最明显的是先天性遗传疾病和感染性疾病。

精准医学计划的较长期目标是追求科研的进步，这些进步将可更好地评估疾病风险、理解疾病发生机制和预测许多疾病的最佳治疗，将精准医学的优势拓展到健康和医疗的各个方面。

## 中美“精准医学”进展情况

(来源：生物谷)

### 一、美国“精准医学计划”进展

2011年，美国国家科学院(NAS)、美国国家工程院(NAE)、美国国立卫生研究院(NIH)及美国国家科学委员会(NSB)共同发出迈向精准医学的倡议。

著名基因组学家 Maynard V. Olson 博士参与起草的美国国家智库报告《走向精准医学》同步正式发表。该报告提出了通过遗传关联研究和与临床医学紧密接轨，来实现人类疾病精准治疗和有效预警。24年前，他还参与起草了另一个划时代的智库报告《测定人类基因组序列》，他也成为同时参与这两个报告撰写的唯一科学家，宣示美国智库对科研路线和策略连续性的重视。

2015年1月20日，奥巴马总统在国情咨文演讲中提出了“精准医学计划”(PMI)，呼吁美国要增加医学研究经费，推动个体化基因组学研究，依据个人基因信息为癌症及其他疾病患者制定个体医疗方案，把按基因匹配癌症疗法变得像输血匹配血型那样标准化，把找出正确的用药剂量变得像测量体温那样简单，给恰当的人在恰当的时间使用恰当的治疗，继续引领医学进入全新的时代。

2015年1月30日，奥巴马总统正式批准“精准医学计划”，提议国会在2016年财年内向该计划投入2.15亿美元，以推动个性化医疗的发展。

为了与精准医学计划相呼应，FDA 计划建立一个精准 FDA 平台，为研究人员、新一代测序技术开发者提供存放和共享基因信息的云工具。该平台将帮助基因测序开发者上传自己的研究成果，并与其他研究人员共享自己获得的基因组信息。其它研究团体可以通过该平台分享使用、重复和验证他人的研究成果，并最终对某种特定的研究进行可重复性验证。

美国国立癌症研究所（NCI）认为，精准医学是将个体疾病的遗传学信息用于指导其诊断和治疗的医学。其中关键词是遗传学信息与诊断和治疗。

首先是遗传学信息。这包含了 5 个方面的遗传学变异：

①单个碱基的突变，如 EGFR 基因突变；

②额外的基因拷贝（即基因扩增），如乳腺癌 HER2 基因扩增；

③大段缺失，DNA 的缺失可能导致那些在阻止或控制癌症生长方面发挥重要作用的基因的缺失；

④基因重组，如大家非常熟悉的 ALK 融合基因；

⑤基因突变引起的表观遗传学改变，如现在常提到的甲基化、微小 RNA 等。

以上这几大方面基本上涵盖了目前癌症分子诊断和精准治疗的分子生物学基础。

普遍观点认为，欧美国家的精准医疗计划大多围绕最难治愈的肿瘤、白血病基因测序和治疗展开，著名医学期刊《柳叶刀》曾经撰文指出，50 年抗癌之战收获不大，胰腺癌 5 年生存率只有 4%，而抗癌药物支出每年增长 15%。

精准医学就是根据每个病人的个人特征量体裁衣式地制定个性化治疗方案，它是由个性化医疗联合最新的遗传检测技术发展起来的。遗传检测并不仅仅是指基因检测，其范围更广，是对受检者与相关微生物的遗传物质及其产物进行检测，为疾病诊疗、健康管理提供信息与线索。

## 二、中国“精准医学计划”进展

国家 973 计划首席科学家、中国医学科学院院长兼浙江大学免疫学研究所所长曹雪涛院士认为，精准医学始于 11 年前。2004 年，《新英格兰医学杂志》发表了一篇精准医学的标志性论文，这篇文章描述了一个癌症患者的治疗过程。用基因测序的方法找到患者突变的靶标，在辅以有针对性的化疗药物治疗小细胞肺癌，即所谓的精确打击，以代替肿瘤治疗中的放疗、化疗、手术等地毯式轰炸手段，不仅可以提高治疗效率，还能降低患者痛苦程度和经济负担。

国家 973 计划首席科学家、中国科学院副院长、中国协和医科大学副校长、国家精准医疗战略专家组负责人詹其敏院士认为，精准医疗是应用现代遗传技术、分子影像技术、生物信息技术，结合患者生活环境和临床数据，实现精准的疾病分类和诊断，制定具有个性化的治疗方案。

精准医学是集合现代科技手段与传统医学方法，科学认知人体机能和疾病本质，以最有效、最安全、最经济的医疗服务获取个体和社会健康效益最大化的新型医学范畴。

①2015 年 3 月，科技部举办首届国家精准医疗战略专家会议并成立由 19 人组成的专家委员会。计划在 2030 年前投入 600 亿元，其中中央财政支付 200 亿元，企业和地方财政配套 400 亿元。

北京协和医院和四川大学华西医院筹建精准医学研究中心。华西医院将开展总数达 100 万人的人群全基因组测序，建立数据库和样本库，分析疾病发生发展的规律，为精准医疗奠定基础。

②2015 年 3 月 27 日，国家卫生和计划生育委员会公布了复旦大学附属肿瘤医院（上海市肿瘤医院）、复旦大学附属中山医院、上海交通大学医学院附属瑞金医院、中国人民解放军第二军医大学附属长海医院、中国人民解放军第二军医大学第三附属医院（东方肝胆外科医院）、杭州迪安医学检验中心、浙江大学医学院第一附属医院、湖南省肿瘤医院、中南大学湘雅医学检验所、中山大学附属肿瘤医院、深圳华大临床检测中心、广州达安临床检验中心等单位为首批肿瘤基因测序临床应用试点单位。

③2015 年 4 月 21 日，来自国家卫生计生委、北京市卫生计生委、北京市医管局、清华大学、中国医学科学院的主管领导等出席了清华大学精准医学论坛。清华大学副校长薛其坤院士透露，国家正在研究制定重大科技专项，以推动精准医学的发展。国家卫生计生委科技教育司司长秦怀金认为，国家卫生计生委和科技部正在准备精准医学计划工作，待完善后上报国务院，并有望将其列入国家“十三五”科技发展的重大专项。

中国科学院生物技术专家委员会主任委员、华东理工大学生物工程学院名誉院长杨胜利院士在基于大数据的精准医学发言中说，与精准医疗密切相关的生物大数据、免疫治疗、移动医疗等产业也将陆续成型，为中国的精准医疗奠定基础。

④美国外科学院院士、中国人民解放军肝胆外科医院院长董家鸿教授透露，正在筹建清华大学精准医学研究院，将成为面向全校和校外的开放性研究平台，重点建设重大

疾病协同创新研究中心、临床与流行病学研究中心、临床转化平台、健康科技孵化器 etc 四大中心。

⑤中国科学院在苏州投资建设中国科学院系统研究所，研究所瞄准系统医学研究的关键问题，将来为精准医学做探索。

⑥2015年12月1-2日在北京召开的生物医药 BIOLINK 高峰论坛上，参与撰稿精准医疗“十三五”规划的相关人员透露，在我国人口基数庞大的背景下，精准医疗发展有望在“十三五”期间实现弯道超车。

⑦2016年3月8日，科技部发布了《关于发布国家重点研发计划精准医学研究等重点专项 2016 年度项目申报指南的通知》。

## 詹启敏：我国精准医学发展的战略需求和重点任务

（来源：生物探索网站）

进入 2015 年以来，“精准医学”成为国内医药界关注和热议的新概念，那么中国版“精准医学计划”何时推出？将有哪些战略需求和重点任务？2015年5月23日，由中国遗传学会生物产业促进委员会主办、泰州市中国医药城协办的“2015 基因检测与健康产业论坛”上，中国工程院院士、中国医学科学院副院长、中国协和医科大学副校长詹启敏（目前为北京大学医学部主任考察人选）做了关于精准医学的演讲，讨论了我国精准医学发展的战略需求和重点任务。

### 一、“健康梦”是“中国梦”的重要内容

2012 年，习近平主席正式提出“中国梦”，指出到 2021 年，要全面建成小康社会，到 2049 年，完成社会主义现代化国家的目标。这一梦想的实现，除了政治、经济推动外，还需要健康做支撑。因此，2014 年，习近平在调研农村医疗卫生事业发展时指出：“没有全民健康，就没有全面小康”。

目前，中国距离“全民健康”还很遥远。一些重大疾病仍然威胁着百姓的健康和生命，给国家带来重大挑战。目前，我国恶性肿瘤每年新发病 310 万例，年死亡人数 220 万；心脑血管疾病年死亡 300 多万，高血压患者 2.6 亿；糖尿病患者超过 1 亿；慢性肾病患者 1-1.2 亿；老年性疾病如老年痴呆、帕金森等高发；艾滋病病毒感染人数 80 万；

乙肝病毒携带者 8000 万；活动性结核病患者 500 多万，人数居世界第二；突发性感染病如 SARS、禽流感等还时不时给百姓生活带来威胁……

这些重大疾病是造成我国人力资源丧失和经济损失的主要原因，已成为我国社会和经济发展过程中不可回避的严重障碍，是建设小康社会迫切需要解决的问题。

## 二、发展健康事业是利国利民的战略投资

要想达到全民健康，必须加大投入发展健康事业，但是这项投入绝不是消费性支出，健康事业也不是社会的负担。健康事业是创造良好社会经济发展环境的重要支撑，是构建社会主义和谐社会的基础条件，是扩大内需推动经济发展的重要领域，也是调整经济结构、转变经济增长的重要杠杆，是一项重要的社会事业，是战略性投资。

国家很早就意识到这一点，开展了健康保障科技工程，针对“看得起、看得好、看得上、少生病”4个需求，从以下5个方向：医药产品国产化（加快先进医疗器械进口替代，降低诊疗成本）、前沿技术临床转化（发展精准医学等前沿技术，提升诊疗技术水平）、疾病诊疗规范化（提高基层规范化诊疗水平，提高基层医疗水平）、医疗服务协同化（优化医疗服务模式，改善就医难题）、健康服务个性化（加快培育大健康产业，带动经济增长）入手，结合科技创业者行动、百万医师基层服务创业行动、新型服务模式创业行动、中药大健康产业创业行动等，实现“提升全民健康水平，实现全面小康社会，发展健康产业，促进经济转型”的战略目标。这5个方向，即体现了中国“精准医学”的涵盖内容。

## 三、中国“精准医学”早在10年前就已提出

什么是精准医学？对于精准医学的定义，詹启敏院士指出：精准医学是应用现代遗传技术、分子影像技术、生物信息技术，结合患者生活环境和临床数据，实现精准的疾病分类及诊断，制定具有个性化的疾病预防和治疗方案。

为何现在推动精准医学？主要有三个方面，首先是生物芯片、蛋白质技术发展带来的人类基因组测序技术的革新，其次是分子影像、手术导航和微创技术等生物医学分析技术的进步，再次是大数据分析工具的出现，这些都促使了精准医学时代的到来。

美国提出精准医学计划是因为美国希望继续引领医学进入全新的时代，另外，也在一定程度上弥补奥巴马医改的不足。与此对应，英国也开展了“10万人基因组计划”，欲成为癌症和罕见病遗传研究的全球领先者。



与目前行业热议的不同，中国精准医学计划并非今年才提出，其实早在 10 年前国家的“十一五”计划就布局了相关研究。目前我国基因组学和蛋白质组学研究位于国际前沿水平，分子标志物、靶点、大数据等技术发展迅速，部分疾病临床研究都位于国际前列，临床资源丰富，病种全，病例多，样本量大，拥有一批国际竞争力的人才、基地和团队，这些都意味着，在精准医学开展的工作基础方面，中国并不落后与西方国家。

不过，中国开展精准医学计划也面临着一些挑战，例如重大疾病防治形势严峻，对医改科技支撑亟待加强，自主创新能力亟待提升，统筹规划协调和投入机制亟待完善，新型诊疗技术的政策法规亟待完善等，这些都需要尽力克服。

#### **四、中国实施精准医学计划的战略意义及指导思想**

综合起来，中国实施精准医学计划的战略意义总共有 4 点：提高疾病诊治水平，惠及民生与国民健康；推动医学科技前沿发展，增强国际竞争力；发展医药生物技术，促进医疗体制改革；形成经济新增长点，带动大健康产业发展。

其指导思想是：贯彻创新驱动发展战略，面向我国重大疾病防治和人口健康保障需求，与深化医疗卫生体系改革紧密结合，与发展生物医药和健康服务等新兴产业紧密结合，发挥举国体制优势和市场配置资源决定性作用，通过政府推动、科技支撑和体系建设，提升自主创新能力，形成引领世界的精准医学发展的有效力量和途径。

##### **（一）中国精准医学实施原则**

1、需求向导，突出特色：根据我国疾病谱特征和疾病危害程度，重点开展我国发病率高、危害严重的重大疾病精准防治研究；

2. 顶层设计，分步实施：边设计、边实施、边完善。设定 2030 年的中长期发展目标 and 分阶段任务，逐步落实，近期以 5 年为目标重点落实；

3. 交叉融合，协同创新：整合“体系建设、基础研究、技术研发、临床转化、产业培育、示范推广”等全链条科技创新资源；

4. 创新机制，营造环境：整合各类优势资源，形成统一、开放、联合的网络化研究体系，建立相应的法律法规、支撑保障和监管体系；

5. 集成资源、实现共享：集成已有研究队列、资源库、数据库和技术平台，完善共享机制，提高资源利用率。

##### **（二）中国精准医学总体目标**

以为人民群众提供更精准、高效的医疗健康服务为目标，建立国际一流的精准医学研究平台和保障体系；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；形成一批我国定制、国际认可的疾病诊疗指南、临床路径和干预措施；显著提升重大疾病防治水平，带动生物医药、医疗器械和健康服务等产业发展，加快推进深化医药卫生体制改革和医疗模式变革，推动建设“健康中国”。

### （三）中国精准医学重点任务

中国精准医学采用统筹规划、分段实施，在总体目标的基础上，分为五年目标和十五年目标：

五年目标：我国精准医学研究和临床水平位于国际前沿，部分具有中国特色疾病诊疗水平引领国际发展；针对某种肿瘤，心脑血管疾病、糖尿病、罕见病分别创制出 8-10 种精准治疗方案，并在全国推广实施。

十五年目标：我国精准医学整体实现创新突破和临床应用，带动相关企业发展；重点研究疾病的诊疗标准和指南；在精准医学主要研究单位和试点地区，我国重要肿瘤早诊率由目前的 20%提高到 40%以上；遏制新生儿出生缺陷率上升趋势，将发生率由 5.6%降低到 3.0%以下；主要心血管病的病死率和致残率降低 10%。

这两个阶段的重点任务如下：

2016-2020：组织实施“中国精准医学”科技专项，重点开展恶性肿瘤、高血压、糖尿病、出生缺陷和罕见病的精准防治治疗；加强创新能力、监管法规、保障体系建设；

2021-2030 年：在已建“中国精准医学”研究体系基础上，扩展到其他重要疾病领域。

## 五、中国肿瘤精准医学概况及重点任务

目前，全球每年肿瘤新发病例 1400 万人，死亡 820 万，全球患肿瘤病例超过 2500 万人。WHO 曾表示，如果人类不再积极行动，到 2020 年，肿瘤每年将造成 1000 万人死亡。

近二十年来，我国癌症发病和死亡一直都处于上升趋势。据全国肿瘤防办 2014 年数据，目前我国每年癌症新发病例约 310 万，每年死亡病例约 220 万。我国人群的癌症发病率与全球平均水平基本持平，但是死亡率却高出全球平均水平，主要是因为我国的肿瘤患者在发现时大多处于中晚期，治疗效果不好。恶性肿瘤给家庭和社会带来巨大负担，我国每年肿瘤造成经济损失超过 1000 亿。

在我国，癌症发病率具有明显的中国特色。在中国，上消化道癌症发病率居高不下，肺癌、结直肠癌等发病率迅速上升。对男性来说，发病率最高的前三位癌症是肺癌、胃癌肝癌，对女性来说，发病率最高的前三位癌症是乳腺癌、肺癌、结直肠癌。对男性来说，死亡率最高的前三位癌症是肺癌、肝癌、胃癌，对女性来说，死亡率最高的前三位癌症是肺癌、胃癌、结直肠癌。我国目前有四种癌症的死亡率位于世界第一：肺癌、胃癌、肝癌、食管癌。其中肝癌和食管癌的死亡超过了世界的50%。

肿瘤的成因非常复杂，从遗传变异机体改变，到细胞恶性增殖发生癌变，再到形成临床肿瘤，其间有无数的标志物和分子靶点，但是目前临床上对肿瘤的治疗，主要还是采用手术、放疗、化疗、生物治疗、中医药等手段，相比于肿瘤研究，完全是冰山一角。

肿瘤精准医学可以有效改善上述局面。肿瘤精准医学是一种基于肿瘤病人“定制”的医疗模式，即“对症下药”，针对每一个肿瘤病人个体特征而定制和实施医疗决策。肿瘤精准医学诊断检查不仅限于基因和蛋白检测，包括遗传、分子及细胞学信息、生活方式、环境信息达到在内的大数据综合分析，旨在实现精确诊断。肿瘤精准医学治疗不仅限于靶向治疗，包括手术、放疗、化疗及生物治疗（靶向治疗、免疫治疗）等各种治疗方式综合运用精确治疗。

作为精准医学的一种，肿瘤精准医学所使用的工具包括多组学技术及大数据（个人的大数据、群体的大数据）分析，分子诊断、分子影像，以及相应的信息和数据软件等。

肿瘤精准医学的总体思路是将肿瘤防控“预防、诊断和治疗”三个环节与精准医学“精确、高效、安全、经济”结合到一起，实现“合适的病人、合适的时间、合适的治疗”。

肿瘤精准医学的重点任务包括以下六个方面：

### **（一）人群队列、生物样本库和信息学研究**

1、建设大规模癌症患者、健康人群队列、高发区前瞻性人群队列及相关生物样本库；2、构建便于共享和数据交换的大型肿瘤数据库系统。

### **（二）精准防控技术及防控模式研究**

1、主要危险因素等环境暴露因素和个体内因调查及检测研究；2、高发现场、高危人群个体化预防的前瞻性研究；3、探索建立符合国情的个体化综合预防模式。

### **（三）分子标志物发现**

1、分子水平：基因组、表观遗传组、转录组、蛋白质组和代谢组等；2、防治环节：筛查、诊断、复发转移监测、疗效和安全性（及动态）评估等；3、数据挖掘：多组学大数据综合分析，识别有潜在临床应用价值的标志物和生物靶点。

#### （四）分子标志物应用

1、早期标志物研究（筛查、早诊）；2、诊断、分型标志物、预后、复发转移预测；3、治疗敏感性监测标志物、生物治疗靶点识别研究。

#### （五）分子影像学和病理学的精确诊断

1、分子影像学与分子病理学结合，精准筛选靶向治疗和精准监测肿瘤治疗疗效研究；2、恶性肿瘤符合参数的分子影像学成像设备研发；3、CT、MRI、超声的多模态图像融合技术研究；4、无创、微创精准诊断与治疗的新技术研究。

#### （六）临床精准治疗

1、综合分子分型及个人全面信息的肿瘤治疗方案研究；2、靶向治疗、免疫治疗、细胞治疗等生物治疗研究；3、基于大数据的合理用药研究。

詹院士最后提出了肿瘤精准医学的几个设想，包括建立生物样本库，因为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；建立基因和蛋白分析平台，将测序技术、芯片技术和蛋白质技术与临床需求深度融合，促进基因组学、芯片技术、蛋白质组学、分子影像技术在临床诊疗中规模化应用；建立大数据平台，通过生物信息学处理海量数据，形成新靶点、新结构、新药物、新方案、新标准以及新规范。

总之，精准医学是转化医学研究的重要内涵和目标，是循证医学新的历史要求，是实现 4P 医学的重要手段，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，尽早实现全民小康。

**原文声明：**以上为詹启敏院士以个人身份对我国精准医疗的考虑，并非最终方案。

# “精准医学”的现状与问题

(来源: 中国医学论坛报)

## 一、精准医学现状

### 案例 1

比尔在 8 岁时被诊断为 CF (囊性纤维化), 当时, CF 患者的平均寿命非常短。几年前, 美国食品与药物管理局(FDA)以“特别通道”批准了一种被称为 Kalydeco 的新药, 该药是针对包括比尔在内的约 4% 的 CF 患者的特定突变。

比尔在 2013 年的国会简报中, 告诉美国参议院的议员, 知道有一些人正在从事自己疾病的研究给了他希望和力量继续接受治疗并努力变得越来越健康。在描述首次接受新治疗方法后的午夜醒来时, 比尔说: “我在自己房间的地板上坐了一会儿, 通过鼻子一吸一呼, 然后我意识到这是真的。之前, 我从来不能通过自己的鼻子轻松地呼吸。这个影响太深远了。”他回忆起他告诉父母: “在我生命中的第一次, 我真的相信我可以活到成为一个祖父。”

### 案例 2

6 岁时, 艾米莉·怀特海德 (Emily Whitehead) 成为了首个接受一种新肿瘤免疫治疗的儿科患者。仅在 28 天后, 肿瘤消失了。“如果你之前不知道她身上曾经发生过什么, 现在再看她, 你将无法理解她曾经经历过什么。”艾米莉的母亲说。

艾米莉的父母决定让她入组一项在美国费城儿童医院开展的新型肿瘤免疫治疗试验。研究人员从血中收集了艾米莉的 T 细胞, 并在实验室“再加工”成可以识别仅在白血病细胞表面表达的一种蛋白。这些 T 细胞随后被再次输入艾米莉的血液, 通过血液, 这些细胞循环入艾米莉的全身并追踪和摧毁白血病。了解如何将这 T 细胞转变为艾米莉所称的“忍者战士”, 需要在基础生物医学研究领域进行大量的投入。实际上, 《科学》(Science) 杂志称其为 2013 年度突破。这一点, 艾米莉的家人们再同意不过。

### 案例 3

梅兰妮·尼克斯 (Melanie Nix) 有乳腺癌家族史, 当 2008 年梅兰妮被检查发现存在与乳腺癌相关的 BRCA 基因阳性时, 她再也不能不直面自己的家族史。经 16 轮的化疗和乳腺再造术后, 梅兰妮必须切除双侧卵巢, 以降低未来肿瘤发生风险。但感谢精准医学, 梅兰妮的肿瘤已经消失。

梅兰妮 BRCA 基因检测阳性的结果立即引起了她的医生的注意。BRCA 基因突变与乳腺和卵巢肿瘤相关。进一步的检查证实，她有三阴性乳腺癌，一种影响非洲裔美国女性的极具恶性的乳腺癌。梅兰妮无瘤生存的最佳选择是双侧乳腺切除。梅兰妮说，这种量身定制的治疗给了她希望。“精准医学赋予的希望是，当我的女儿到了考虑应进行基因检测的时候，新的、靶向的治疗将可为保持她的健康提供更多的选择。”梅兰妮说。

#### 案例 4

比阿特丽斯·林霍夫(Beatrice Rienhoff)的眼距较正常人宽，她的腿肌无力，她的体重不能增长。比阿特丽斯的父亲休(Hugh)是一名临床遗传学家，注意到了女儿的异常，于是决定想办法帮助她。6年后，休及其由志愿者组成的科研小组发现了导致比阿特丽斯发病的原因。

最初治疗比阿特丽斯的医疗小组认为她的情况类似马凡综合征，这种遗传异常可导致心脏撕裂，这是典型的致命症状。然而，比阿特丽斯的医生却不能用马凡综合征或其他已知的疾病对她进行诊断。就像个“超级父亲”一样，休带领者他的小组发现了导致女儿疾病的一种变异，并对这个全新的综合征进行了描述。这个小组继续使用精准医学对该综合征进行研究，以帮助那些像比阿特丽斯的孩子。

#### 案例 5

6次当选为 NBA 最有价值的球员，凯瑞姆·阿卜杜-贾巴尔(Kareem Abdul-Jabbar)于2008年被诊断患有一种白血病，由于该病的致死性，导致这位昔日的篮球巨人病倒并充满了忧虑。数年后的今天，他相信精准医学能够帮到他。

## 二、现实问题

针对基因组检测问题，作为奥巴马的科技顾问委员会主席之一的埃里克·兰德(Eric Lander)于3月26日也在《新英格兰医学杂志》上发表了一篇题为《打开戈耳迪之结——管理精准医学时代的基因组检测(Cutting the Gordian Helix——Regulating Genomic Testing in the Era of Precision Medicine)》的观点性文章。

### (一) 商业利益

埃里克承认有关基因的研究发现常常难以被应用于实践，例如哪些疾病的突变会造成实际的伤害，哪些又仅仅是无意突变而已？将疾病发生风险从8%增至8.5%的变异是否有临床意义？此外，现在已经有一些公司声称可以发布基于基因型判断儿童是否显著具有发生自杀或孤独症风险的声明，或者告知哪种治疗将会使某个特定精神疾病患者

得到最大获益。埃里克说，这些公司的许多言论都缺乏科学研究的支持，甚至可能是危险的。尽管大多数检验实验室都很谨慎小心，但目前仍困于如何将复杂、快速进展的证据数据转化为有临床意义和可以理解的结果。

## （二）法律障碍

如何在确保患者安全的情况下鼓励快速创新呢？埃里克说，要靠法律。目前美国的基因组检测已受到 FDA 的管控。在 FDA 的一篇尚处于讨论阶段的文章中提出了或许是针对这个问题的较好解决方法，首先，新一代测序所产生的大量数据可作为验证分析有效性的重要基础；其次，科学委员会已经开始尝试系统地筛选基因学证据，并建立可能致病的基因及基因变异数据库。实际上，在这方面，FDA 已经迈出了虽小但意义重大的步伐，即基于囊性纤维化数据库的信息，FDA 于 2013 年批准了 Illumina 公司的 MiSeqDx 测序平台及其用于囊性纤维化的诊断性应用。

## （三）信息安全

在美国国会博客网站上，Vital Spring 科技公司的首席执行官斯里达·波塔拉祖 (Sreedhar Potarazu) 就精准医学计划中可能遭遇的信息安全问题，提出了自己的忧虑。斯里达写道：为了在基因层面抓住疾病，医生需要大量数据。管理这大量的信息将需要广泛的规划和协调，以及在健康信息技术领域的专业知识。迄今为止，网站在应对庞大数据的工作上仍捉襟见肘。有黑客去年报告称，他从网站获取了 7 万条包含个人身份信息在内的纪录。

## （四）高昂费用

精准医学是否会导致疾病治疗费用愈发高昂的问题，笔者认为，在奥巴马的讲话中已经有了有力的回答。奥巴马称，投入人类基因组计划的每 1 美元的回报是 140 美元。“这一创新已得到巨大的经济回报，为这一创新的鼓掌绝对没有错”。他还特别提到，现在分析一个人人类个体基因组的成本只要 2000 美元，因而“启动精准医学的时机已经成熟，就像我们在 25 年前所做出人类基因组计划的决定一样”。

## “上海精准医学产学研创新联盟”启动

(来源: 中青在线)

2016年4月20日,由复旦大学倡议,上海交通大学、中国科学院上海生命科学研究院、上海医药集团股份有限公司、云锋基金等40余家产学研单位,联合组建的“上海精准医学产学研创新联盟”(下称“联盟”)启动,启动仪式在复旦大学附属中山医院举行。

全国政协副主席、中国科协主席韩启德院士,复旦大学校长许宁生院士,第二军医大学校长孙颖浩院士,上海交通大学副校长陈国强院士,复旦大学副校长、上海医学院院长桂永浩教授,联盟理事长、复旦大学副校长金力院士共同启动了联盟激光球,标志着联盟正式成立。

精准医学作为医学科技发展的前沿方向,已经受到全球关注,多个国家布局这一战略领域,其发展将在健康保障、科学推动、产业带动等方面发挥重要作用。面对激烈的国际竞争,2015年初,科技部组织专家研讨我国的精准医学发展,并编制国家重点研发计划精准医学重点专项实施方案,经过近一年的反复论证,于2016年3月初正式启动了精准医学重点专项,并发布了首批申报指南。

上海担负着率先建成全球有影响力的科技创新中心的重任,就在上周,国务院正式批准了《上海系统推进全面改革创新试验加快建设具有全球影响力的科技创新中心方案》。方案中明确提出,要开展精准医学前沿基础研究;建设精准医疗研发与示范应用平台。上海精准医学产学研创新联盟的成立将对形成上海地区精准医学前沿研究、临床转化和产业应用的创新力量集群,提升上海乃至国家生物医药前沿研究和产业化核心竞争力,推动上海成为全球精准医学研究和产业化中心,发挥极其重要的纽带和载体作用。

**主 送: 学校领导; 院系(部)、处室负责人(通过OA系统)**

---

**主 办: 教育研究与发展规划处**

**主 编: 杨现洲**

**承 办: 医学教育研究室**

**编 辑: 李培森**

**电 话: 023-68485556**

**E-mail: 94169231@qq.com**

---