

# “精准医学让选择变得如此简单！”

## ——走进医院“探”精准

精准医学距离百姓有多远？会给人们的生老病死带来怎样的变化？

在国家卫计委、科技部等部委推荐下，近日新华社记者走进北京大学第三医院、中日友好医院、广东省妇幼保健院发现，在一些临床医院，以基因组学为基础的精准医学已经悄悄生长……

### 加快应用：“避免更多有出生缺陷的婴儿出生”

“精准医学让选择变得如此简单！未来一切皆有可能！”会议室里，幻灯片上北京大学第三医院院长乔杰的这句话让人印象深刻。

乔杰的自信，来自于近年来基因科技尤其是测序技术的飞速发展，人类对生命天书的解读越来越深入，更来自于团队的科学实践。

北医三院生殖医学中心是中国大陆首例试管婴儿诞生地，也是目前世界上最大的辅助生殖技术治疗中心之一，门诊量每年以20%到30%的速度增长，连续两年超过50万人次。

“现在对生命的认知越来越多，越来越清晰。理论上7000多种单基因病，都可以在基因层面提前介入。”她说，“只要有足够的基因序列信息，就能针对任何遗传异常开展胚胎植入前遗传学诊断，进行染色体及基因筛查，检查胚胎是否携带有遗传缺陷的基因，检测胚胎的23对染色体结构、数目，分析胚胎是否有遗传物质异常，从根本上阻断遗传病在家庭中传递。”

有这样一对夫妇，男方患有遗传性多发性骨软骨瘤，想生育不携带致病位点的健康孩子。夫妇俩在北医三院尝试做试管婴儿，通过胚胎遗传诊断，挑选正常胚胎成功移植，健康的孩子于2014年9月出生。

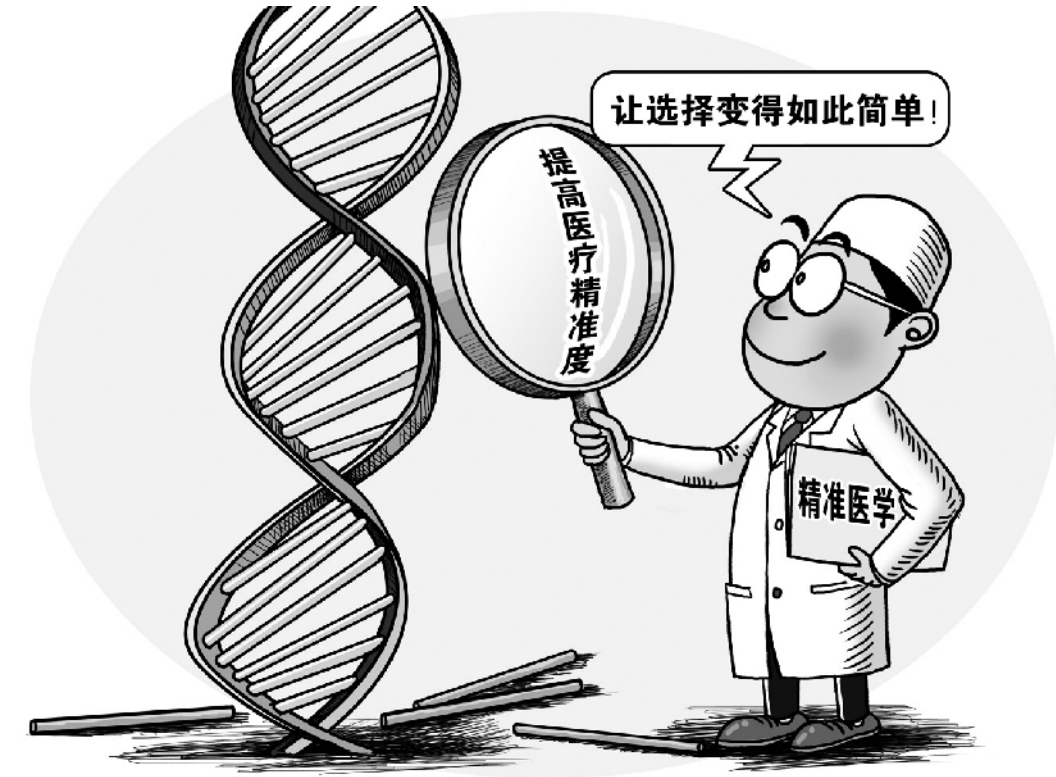
迄今为止，北医三院共完成染色体疾病或胚胎遗传学筛查1504例，已移植1141例，分娩302例，持续妊娠104例。近两年来，利用高通量测序技术为39例患者完成胚胎染色体分析，已经移植19例，分娩4例，持续妊娠10例。团队进一步利用自行开发的基于高通量测序的MARSALA（非整倍体测序与连锁分析）技术为41例病人完成了胚胎单基因遗传疾病诊断，实施移植手术15例，5例成功分娩，8例还在妊娠中。

乔杰团队与北京大学谢晓亮教授和汤富酬教授等合作，在单细胞测序上走在了世界前列。

“这个成果的创新点是通过分析患者的胚胎细胞，在单细胞水平上进行高通量测序，即可检测致病基因突变位点和全基因组范围染色体异常。”乔杰说。

我国每年有约90万个出生缺陷新生儿，不孕不育患者更是难以计数。

“生育障碍影响我国数千万对夫妇，传统辅助生殖技术已经不能满足需求。”乔杰呼吁，应该加快精准医学在妇产科应用步伐，避免更多有出生缺陷的婴儿出生。“要知道，避免一个出生缺陷孩子，就可以减轻社会负担



100万元。”

“精准医学在路上，过去只有少数科室在用，随着技术提高、成本降低，从妇产科、肿瘤科到眼科、神经科等，用的科室越来越多。为进一步提高临床医疗的精准度，医院更是在2014年成立了分子诊断中心。”乔杰说，精准医学发展要有新技术，这就需要基础医学研究增加投入，还要将相关基因检测纳入医保。

### 精准用药：“这就是我们的差距”

别嘌醇片是一种治疗高尿酸血症的常用药。

和其他医院不同，在中日友好医院中医风湿病科，医生如果给病人开这种药，电脑系统会自动弹出提示：该药品药效和安全与患者基因多态性相关，建议进行基因检测。

中日友好医院科研处处长、皮肤性病科主任崔勇说，这就是精准医学在中日友好医院临床的一个应用。“别嘌醇片是一种降低尿酸的药，如果携带一种特定基因的人服用，容易发生重度皮炎，死亡率也比较高，医生就会建议患者进行基因检测。”

记者在医院门诊了解到，一些患者对基因检测与用药安全之间的关系不太清楚，有些患者因为检测需要一定费用、且基本没有纳入医保不愿意做。

中日友好医院院长王辰院士说，在医院1000多种药里，有110多种可实现精准用药，涉及肿瘤、心血管病等科室。

皮肤性病科有几种重症疾病，如系统性红斑狼疮、重症药疹、天疱疮等，往往需要长期大剂量用糖皮质激素，患者需监测并防止精神异常、感染、股骨头坏死等。

“目前，精准医学证据显示，如果用药前就检测患者个体基因组信息，就可能避免某些特有不良反应的发生，如股骨头坏死。”崔勇说。

在发达国家，有些药物在使

用前必须知道患者基因信息；另一些药物，建议参照患者基因特征使用，以获得更好疗效。

据介绍，目前美国药物遗传学和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，欧洲药品管理局标注了89种。

“199种个体化药物中有116种已在国内上市，但是除了十几种靶向药物外，目前只有‘卡马西平’这种药明确需要用基因信息指导使用。这就是我们的差距。”王辰说。

为促进药物基因组学的应用，中日友好医院联合全国20多家医院和医疗机构，成立了中国精准医学临床研究和应用联盟，建立适用于中国人群的药物基因组学临床研究与应用体系。

“我们已经修订并发布了《精准医学临床研究与应用质量管理专家共识》，编译并发布了116种个体化药物的精准用药指南初稿。”中日友好医院精准医学中心专家王鹤尧说。

王辰建议，应协调各部门合作建立精准医学的研究和医疗体系。国家食药监总局应借鉴国外经验，引导药厂开展基于基因个体化医疗的前期研究；各大医院应教育更多医务人员了解精准医学的优势，推进个体化治疗。

### 无创产前：出生缺陷在萌芽状态即可知

唐氏综合征即21三体是最常见的染色体异常疾病，也是全世界发病率最高的遗传病之一，唐氏患儿俗称“唐宝宝”。另外，18三体、13三体也是相对常见的染色体异常疾病。这三种染色体疾病往往导致出生缺陷。

伴随技术进步，近年来，利用孕妇静脉抽血进行的无创产前基因检测技术逐步进入越来越多的医院，对“唐宝宝”的筛查准确性可达99%，检测18三体、13三体的准确性分别为95%左右、90%左右。

广东省妇幼保健院从2012年6月开始进行这三种染色体疾病的无创产前检测，迄今已开展约1.5万例，共检出染色体异常胎儿179例，1.48万例孕妇避免了羊膜腔穿刺手术。

“特别是那些本身有先兆流产而又高龄的高风险孕妇，不能进行羊膜腔穿刺手术，无创基因检测技术可以让她们避免穿刺的风险，又能防止染色体异常胎儿的出生。”广东省妇幼保健院产前诊断中心主任尹爱华说。

据介绍，广东省妇幼保健院对所有经无创检测发现的染色体异常的高风险病例，均进一步做了羊膜腔穿刺手术抽取羊水，进行染色体核型分析，综合符合率为90%。

按照传统产前诊断“金标准”即早孕期绒毛活检和中孕期羊膜腔穿刺术，手术相关的流产风险估计为0.5%至1%。

“如果每个筛查高风险孕妇都进行侵入性检查，不仅成本高，而且将丢失许多正常胎儿。”尹爱华说。

无创产前基因检测虽然没有创伤，是一种高准确性的筛查技术，但并不是最终确诊手段。

“迄今为止，我们的无创基因检测共漏诊了2例18三体，这两名孕妇在后来的超声大排畸中被发现有多发畸形，接受进一步羊膜腔穿刺后证实为18三体及时终止了妊娠。”尹爱华说。

除唐氏综合征等筛查外，科学家正尝试将无创产前基因检测技术运用于其他遗传病。

针对超声异常胎儿微小染色体疾病，尹爱华团队从2013年开始进行无创产前检测应用研究，对1400多例临床标本进行验证，检出率达98%左右。

“我们还对妊娠重度地中海贫血高风险的孕妇进行无创产前检测研究。”尹爱华说。

专家相信，随着基因测序设备、试剂国产化加快，无创产前检测成本将进一步降低，更广泛范围内的出生缺陷防控将成为可能。

据新华社

武汉

## 实行交通违法有奖举报

新华社电 举报车辆闯红灯、压分道实线奖20元，举报肇事逃逸奖300元……武汉市公安交管局10日宣布，将开展交通违法有奖举报。

根据武汉交管公布的奖励办法，群众可有奖举报的交通违法行为包括：交通事故肇事逃逸的；使用伪造、变造的机动车号牌、行驶证的；驾驶已达报废标准的机动车上路行驶的；未取得机动车驾驶证驾驶机动车、或者驾驶证被吊销的人驾驶机动车的，以及机动车闯红灯、逆向行驶、行驶中压越分道实线或导流线、强行穿插超车加塞的。

武汉市公安交管局秩序管理大队副大队长徐志浩说，举报应提供清晰视频录像，包括完整的号牌、车型、外观等特征，以及违法时间、地点、违法行为事实等信息。举报同一车辆或驾驶人存在多项违法的，分别予以奖励。

举报人可登录武汉市公安局交通管理局官方网站，通过交通违法举报平台进行举报。也可通过武汉交警微信公众号、支付宝武汉交警服务窗、武汉交警手机客户端、“易行江城”手机客户端等途径举报。

杭州

## 我国最长城市隧道群通车

新华社电 我国最长城市隧道群——杭州市紫之（紫金港路-之浦路）隧道10日正式通车，这将大大缓解西湖景区交通压力。同时，紫之隧道的建成通车，标志着杭州“四纵五横”快速路网基本建成。

紫之隧道全长14.4公里，一路穿越风景秀丽的西湖群山——龙坞、梅岭、大清谷等，最终到达南端的之浦路。全线由三座隧道和两座桥涵组成，设计为双向六车道，设计时速60公里。

杭州市城乡建设委员会相关负责人表示，受西湖景区的影响，杭州原先的“三纵五横”快速路网对城西地区支撑薄弱，造成中心区（含景区）交通过分集中。随着紫之隧道最西这“一纵”快速路的建成开通，目前杭州快速路网已累计建成约182公里。

淄博

## 61家餐饮厨房网上直播

新华社电 近期山东淄博市临淄区闻韶街道61家餐馆、幼儿园对厨房内景进行全天网上直播，消费者上网便可实时查看餐饮厨房的状况。

在临淄区食品药品监督管理局的微信公众号里，记者随机打开一家餐馆的链接，即能看到这家餐馆厨房里的场景。五六名厨师正在切菜、切肉、洗菜、做面点，他们的一举一动一目了然。

闻韶街道办事处主任杨博说，目前辖区内21家幼儿园、医院、学校的食堂厨房也都完成了改造，辖区共安装实时监控摄像头235套，“不仅杜绝了后厨的暗箱操作，也从源头解决了监管难题”。