

打开身体的奥秘· 实测

基因检测取样方不方便？真的能测性格和天赋吗？

快报记者亲身体验帮你一一解答



对于浙江大学遗传与基因组医学中心主任祁鸣来说,基因检测跟平时量体温差不多。由于工作需要,他已经做过近百次基因检测,包括体验美国创业公司23andMe不到100美元的基因检测服务。

眼下,只要他每年支付5美元,23andMe每年都会重新检测他的样本,并提供一份报告,报告里的检测项目不断增加,说明基因与疾病的秘密正在逐一被破解。在祁教授眼里,类似的基因检测模式进入人们生活是迟早的事。

在国内,基因检测尚在起步阶段,围绕着这项新技术,许多人有各式各样的疑问。带着这些问题,快报记者拜访了杭州的一家基因检测公司,并完成了对基因检测的初次体验。

记者 梁应杰

问题一

基因检测取样很麻烦吗？

“爱基因”是厦门基科生物科技有限公司所主导和推动的健康服务类产品,去年进入杭州。得知我对基因检测感兴趣后,该公司在杭州的主管沈嘉鸿免费帮我做了一次体验,便利程度超出我的预料。

爱基因的医师先给了我一杯白开水,让我连续漱两次口。之后我张开嘴,她先后将两根植绒棉棒伸到我的口腔中,每次在口腔内侧刮拭十多下。完成后,她将棉棒取出,放入采集管内。

前后不到1分钟,我就完成了基因的取样。沈嘉鸿介绍,根据不同的检测内容,基因检测取样也有不同,像我做的口腔黏膜细胞取样或者唾液采集是最简单的,还有一些需要抽血或者采集粪便。

也就是说,看上去“高大上”的基因检测,在取样环节一点都不麻烦。

“完成取样后,样本会送到实验室,通过特定设备对细胞中的DNA分子信息做检测,结果会以报告的形式呈现。一般需要5-10个工作日。”沈嘉鸿说。

问题二

基因检测能检出什么？

由于我的检测结果不能及时出具报告,爱基因给了我一份隐去名字的检测报告。报告涉及冠心病、咽喉癌、高血压等常见病的检测结果,并附有健康提醒。

比如在对冠心病的基因检测中,结果显示这位受检者两组基因有较大的致病风险,导致患病风险是4.8%,高于人均3.2%的患病风险。所以建议受检者注意生活习惯,平时注意控制情绪。

当然,这只是基因检测结果的冰山一角。

祁教授介绍,自己从23andMe拿到的报告涉及四大块内容,“首先判断我是属于哪个个人种,是黑人、白人还是黄种人。其次,介绍我的基因状况,携带有哪些遗传性疾病基因,可能会传给我的下一代。再就是我自己本人带有哪些易导致疾病的基因,需要重点关注,最后给出了用药指导。”

他表示,目前已经有5800多种单基因遗传性疾病能通过基因检测发现,包括常见的乳腺癌、肠癌、先天性软骨等,但是现实生活中绝大多数疾病跟多个基因有关,比如糖尿病就和200多个基因有关,这就需要积累大量数据,再将这些基因一个个找出来。

听上去有点像大海捞针,不过由于基因检测成本呈下降趋势,未来可以将更多人的基因数据纳入进来,为发现疾病与基因的关联提供更多样本。

问题三

检测结果可靠吗？

目前基因检测主要包含三类:一是无创产前诊断,针对孕妇腹中的胎儿,利用外周血,检测游离DNA,筛查唐氏综合征等先天性疾病;二是进行药物代谢基因和肿瘤突变检测,常见的有乳腺癌、结肠癌等;第三类带有娱乐性质,比如肥胖基因,以及针对儿童的天赋和性格检测等。

前两类由于涉及的多是单基因遗传疾病,只要一个基因有缺陷就有患病风险,通过正规检测,得出的结果差异不会太大。

“对于第三类以及大多数复杂疾病,由于牵扯到一系列基因,有的还没有完全破解,许多机构在做检测时只选取其中一部分基因,所以检测结果谈不上精准,只有一定的参考价值。”祁教授说。

此外,除了难懂的基因名称,基因检测报告里通常会涉及一些人群比较数据,用来说明被检测者的患病风险,如果这个风险比平均患病风险高,说明患病风险比较大。但遗憾的是,目前国内尚未建立基因检测的标准,各家采用的人群比较数据都不一样,所以结果难免有所偏差。

祁教授建议,涉及身体健康的基因检测,最好到正规的医院或者体检中心咨询,在医生的推荐下做相关疾病的基因检测。不要一味受某些公司诱导,花了大价钱,不一定能得到科学的结果。

问题四

检测结果有什么用？

传统医疗主要针对人体已经出现的临床病变进行诊断和检查,十分被动和滞后。基因检测的目的就是尽量减少发病概率,尽量将疾病扼杀在摇篮里。“对于大多数人来说,基因检测的结果能起到提醒和预防的作用。”祁教授说。

现任美国国立卫生研究院(NIH)主任的弗朗西斯·柯林斯是祁教授的老朋友,因为家里没人得过糖尿病,他从来不认为自己是糖尿病的易感人群,直到他通过基因检测发现自己有这方面的基因缺陷。

“一开始他也觉得检测结果有问题,后来他发现直系亲属都属于能很好控制体重的人,没有肥胖的风险,而自己由于工作繁忙很少锻炼,存在肥胖的隐患,进而引发糖尿病。基因检测让他开始重视自身体重。”

为了防止因恶性心率失常导致的猝死事件,NBA球员在签订职业合同前都需要做基因检测,确保他们不是易感人群。而随着基因检测与现代医学更深入地结合,检测结果会在临床有更多作用。

问题五

基因检测存在哪些问题？

人体有2.5万个基因,它们的不同组合决定了个体方方面面的特征,解开基因密码是一项庞大的工程,显然现在基因检测技术还谈不上完美。这也是美国政府极力推动“百万人基因组计划”,加速收集基因组数据与临床信息的原因。

与之前的医疗技术相比,由于涉及到各个个体,基因检测会牵扯更多的隐私和伦理问题。在23andMe推行平民基因检测的过程中,美国食品药品监督管理局(FDA)曾多次叫停,使得这家公司不停地调整检测内容,更加谨慎地提供服务。

从这点上来说,国内的基因检测仍然处于草莽时期。目前,除了像华大基因、迪安诊断、达安基因等大公司,市面上有近200家提供基因检测的公司,其中不乏浑水摸鱼,通过营销赚取暴利的团队,目前对他们还缺乏有效监管。

在祁教授看来,与国外相比,国内基因检测缺乏成套体系。举个最简单的例子,在国外从事基因检测服务的实验室需要政府机构审核,不是所有机构都能出具基因检测的报告,国内则没有这个限制。

“通常来说,在美国基因检测由实验室的技术员提供数据,由遗传咨询师草拟报告,最后经由主任签字才能发放,而国内连遗传咨询师培训都尚在起步阶段。”