

打开身体的奥秘·前沿

找到可能让你患病的开关 关了它 瞄准已经让你患病的靶子 灭了它 基因检测正在敲开“精准医疗”的大门

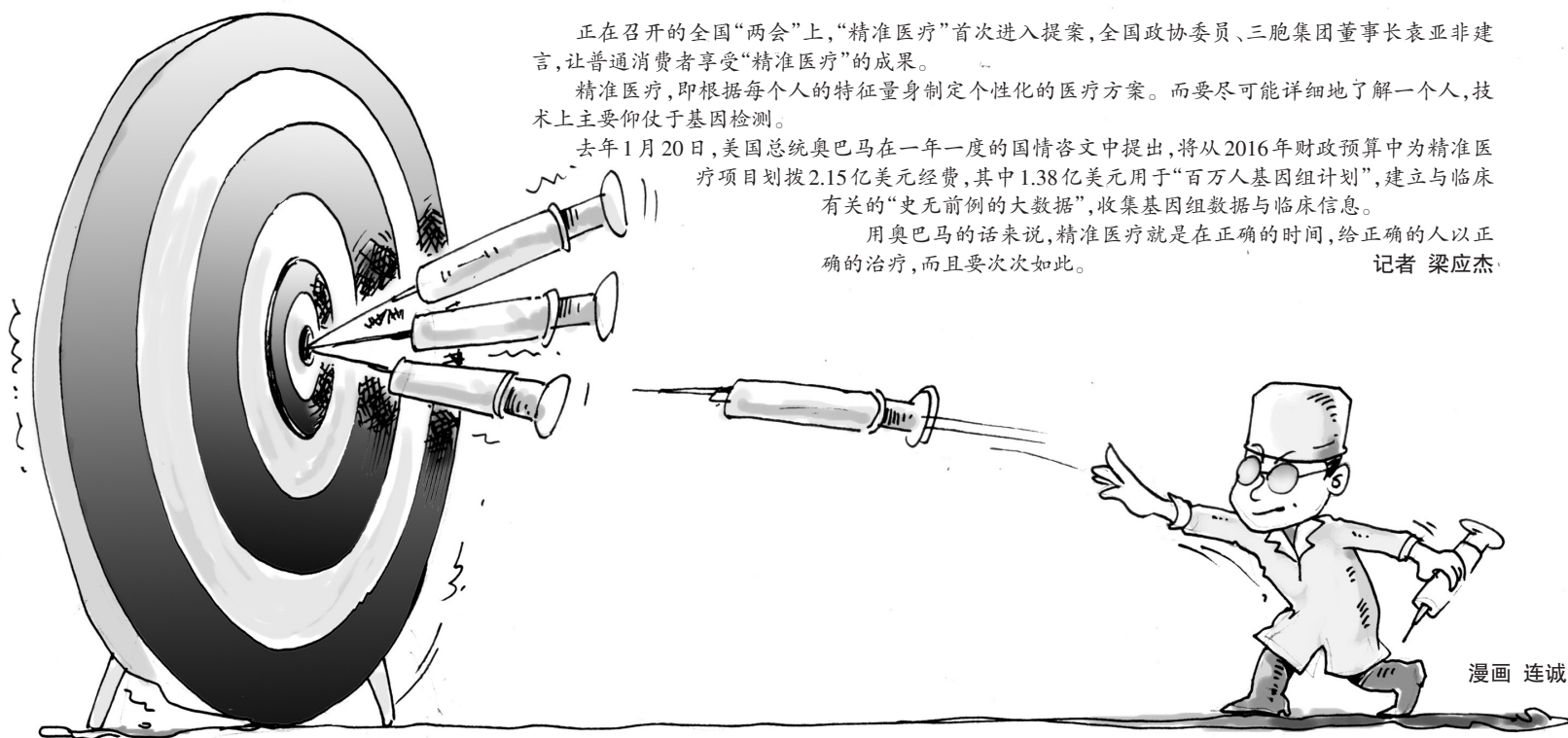
正在召开的全国“两会”上,“精准医疗”首次进入提案,全国政协委员、三胞集团董事长袁亚非建言,让普通消费者享受“精准医疗”的成果。

精准医疗,即根据每个人的特征量身定制个性化的医疗方案。而要尽可能详细地了解一个人,技术上主要仰仗于基因检测。

去年1月20日,美国总统奥巴马在一年一度的国情咨文中提出,将从2016年财政预算中为精准医疗项目划拨2.15亿美元经费,其中1.38亿美元用于“百万人基因组计划”,建立与临床有关的“史无前例的大数据”,收集基因组数据与临床信息。

用奥巴马的话来说,精准医疗就是在正确的时间,给正确的人以正确的治疗,而且要次次如此。

记者 梁应杰



把疾病扼杀在摇篮里

眼下,到杭州韩诺健康体检中心预约的客户都要填写一张表格,不但涉及本人的基本信息,也涉及直系亲属的重大病史。这份表格会交到专门的医师手里,他会建议客户做哪些体检项目,去年下半年,医师给出的建议里又多了一个选项:基因检测。

目前,韩诺提供结肠癌、乳腺癌、甲状腺癌等15种遗传性疾病的基因检测,全部检查下来需要8000元。

当然,大部分人并不需要每项都检查,体检中心的医师会根据客户的家族病史、生活环境等因素给出建议。就好像安吉丽娜·朱莉的妈妈死于子宫癌,医生才建议她去做这方面的基因检测。

在体检中引入基因检测,与韩诺的大股东迪安诊断有关。一直以来,迪安主要服务于传统医疗的临床检测,但以往要等患者病发之后才有用武之地。近年来诊断技术的不断突破让他们看到了把诊断前提的可能。

现任迪安诊断副总经理、韩诺健康总经理侯勇进喜欢把基因比喻成关系人体健康的一组组“开关”。基因检测指出得病的风险高,说明开关容易打开,需要进行预防,甚至像朱莉一样尽早动手术。

“很多恶性疾病‘早发现’很重要。”他说。

比如,为了预防肠癌,医生通常建议,45岁以上的人每三五年应该做一次肠镜,但现在肠癌的发病年龄有年轻化的趋势,意味着预防需要提前。究竟得提前多久,则要因人而异。这时基因检测的结果就是一个重要参考指标。

侯勇进举了早逝企业家王均瑶的例子。2004年,王均瑶因为肠癌英年早逝,享年仅38岁,“如果通过基因检测发现他的直系亲人也是肠癌的易感人群,就趁早做肠镜。一般肠癌从肠息肉开始,假如发现得早,及时切除息肉,并辅以其他干预手段,有很大概率可以把肠癌扼杀在摇篮里。”

治病少花冤枉钱

即便在检查后没有将癌症及时控制住,基因检测结果仍然能为后续“精准医疗”提供支持。

一项数据显示,美国癌症患者5年存活率达到85%,中国患者5年存活率仅为25%。很多时候,中国患者在发现癌症时已经到了晚期,另外还有一部分因为错误用药错失了治疗的最佳时机。

“目前基因检测对精准医疗最主要的影响体现在用药指导上。”浙江大学遗传与基因组医学中心主任祁鸣说。

靶向药物是近年来治疗癌症的新宠,其原理是使药物或者载体瞄准特定的病变部位,在局部释放高浓度,以获得更好的治疗效果,也是眼下癌症研究的新方向。不过,这类药物的缺陷也很明显:价格高,疗效却不稳定。

“比如针对乳腺癌的某款靶向药,一个疗程需要1.5万元,一次要连续治疗6-8个疗程,算下来至少10多万元,但很多人做完之后发现几乎没用。”祁鸣说,“后来专家才发现,这款药对带有某个基因的病患不起作用。”

在癌症治疗领域,类似的例子并不少见。这就好比在战争中一方虽然有更强的武器,但没有搞清楚另一方的弱点,即使用了,效果也大打折扣。

“所以,在对癌症患者使用靶向药物前,如果做相关的基因检测,可以确保‘有的放矢’。”祁鸣说。

名词解释 精准医疗

精准医疗(Precision Medicine),是一种将个人基因、环境与生活习惯差异考虑在内的疾病预防与处置的新型医学概念与医疗模式。其本质是通过基因组、蛋白质组等组学技术和医学前沿技术,对于大样本人群与特定疾病类型进行生物标记物的分析与鉴定、验证与应用,从而精确寻找到疾病的原因和治疗的靶点,并对一种疾病不同状态和过程进行精确分类,最终实现对于疾病和特定患者进行个性化精准治疗的目的,提高疾病诊治与预防的效益。

精准医疗的重点不在“医疗”,而在“精准”。

中国精准医疗计划正在展开

与美国相比,中国对精准医疗的态度相对更谨慎,不过也逐步获得了进展。去年,科技部就召开了国家首次精准医学战略专家会议,提出了中国精准医疗计划,指出到2030年前,将在精准医疗领域投入600亿元。

上月末,浙江大学医学院附属邵逸夫医院与迪安诊断签约,合作成立浙江省精准医学诊疗中心,主要针对生殖遗传、肿瘤、心血管疾病等三大领域,提供新生儿遗传代谢病、出生缺陷防控、遗传疾病基因诊断方案、肿瘤易感基因及伴随诊断等整体解决方案。

迪安诊断董事长陈海斌介绍,出生缺陷防控项目已经避免或干预了5万个出生缺陷患儿的出生。在肿瘤精准防治方面,已为全国1000余家医疗单位提供肿瘤基因检测,累计检测超10万人次。

侯勇进表示,基因检测得到的只是一个结果,后续的健康管理才是核心。为了给肠癌易感人群提供服务,韩诺在国内率先配备内窥镜,眼下他们还在研究给恶性心率易感人群定制可穿戴设备,方便他们实时监测和紧急救助。

而在祁鸣看来,这些尝试都只是开始,“基因是了解个体的一把钥匙,在伦理、隐私等问题得到妥善解决后,未来的作用会更大,还会逐渐从医学延伸到其他领域。”

比如在美国,一些保险公司出钱让客户去做基因检测,事先了解客户的潜在风险,以便在今后的日子里给予健康提醒,降低出险概率。

