

■创新启示录

# 遗传咨询市场人才奇缺 你准备好了吗?

□本报记者 吴红月

## 一个崭新的临床应用和服务手段

什么是遗传咨询?该由谁来提供临床咨询服务?这是许多临床医生和患者都非常关注的话题。在“知乎”上是这样叙述的:遗传咨询是为了帮助患者理解和适应基因相关疾病对患者本人和其家人身体、心理、生活的影响。遗传咨询的过程一般包括:根据患者的个人疾病史和家族史来评估某种遗传病发生或者再发的可能性;帮助患者理解不同的遗传模式、基因检测、遗传疾病的治疗和预防,整合有效资源并进行必要的研究;向患者提供咨询,协助其做出知情合适的决定,并且适应疾病或者患病的风险。

贺林院士对此进一步解释说,遗传咨询的服务对象有以下几种:某些患有遗传病或先天畸形的个人或家庭成员;生过遗传病的患儿、不明原因智力低下、或先天畸形患儿的父母;不明原因的反复流产或有死胎等的夫妇;婚后多年不孕的夫妇;35岁以上的高龄孕妇;长期接触不良环境因素的婚龄、育龄青年男女;长期接触不良环境,以及患有某些慢性病的孕妇;常规检查或常见遗传病筛查发现异常者以及因遗传因素导致的各类疾病患者。

遗传咨询行业的出现和发展主要源于人类基因组计划的完成,以及基因检测技术成本下降所带来的经济效益,特别是基因检测为促进人类健康长寿所带来的积极作用。

众所周知的美国演员安吉丽娜·朱莉和中国演员姚贝娜就是最典型的代表,她们同样具有BRCA1基因缺陷,罹患乳腺癌和卵巢癌的风险很高。朱莉接受了她的遗传咨询师的劝告,摘除了乳腺和卵巢,以积极的方式避免癌症发生,而姚贝娜却因为缺乏对基因可防控疾病的认识,在早期的治疗中更缺少遗传学专家的参与,导致悲剧的发生。

这类事件的出现促使基因检测服务得到市场追捧,相关领域也备受投资商关注,技术获得蓬勃发展。不久前,美国FDA批准了23&ME的执业资质,可以在一千元之内对人体的基因进行全方位的检测。贺林院士就此强调,“现在基因序列就是市场,所反映出的身体信息就是银元,基因大战一触即发”。

## 一个令人羡慕的金牌职业

在这个世界上,没有一双鞋可以满足所有大小的脚,也没有一种药品或食品可以适应所有的基因型,那么,谁来告诉你你在临床如何结合自身的条件就诊并用药?

未来,遗传咨询师将承担起这一艰巨的任务。按照贺林院士的解读,遗传咨询师是将先进的知识和技术以易懂的方式宣传给大众,同时能为普通大众遇到的遗传问题提供建议及相关解决方案,使这些先进的知识和技术迅速准确地转化为临床应用(也就是精准医学),并产生丰厚的经济效益的一个职业。

解放军总医院耳鼻喉研究所所长王秋菊教授是耳内科学临床专家和聋病遗传学专家,专注于研究聋病发生的遗传学研究、遗传咨询和三级预防。她告诉科技日报记者,在新生儿的耳聋中有遗传因素占65%,在4岁以上儿童的耳聋病因中遗传因素占到71%,大约有300到600个基因与耳聋的发生相关。王秋菊教授在2007年首先提出一种具有我国特色的新生儿听力及基因联合筛查的模式,率

先完成了13个省市10万例新生儿的听力与基因联合筛查工作,发现聋病基因携带者高达3.9%。她说,“我经常在门诊中遇到一个家庭里2—3个孩子都出现了耳聋,原因是其父母都存在基因变异的情况”。其中,GJB2基因突变是我国最常见的遗传性耳聋致病基因之一,在聋哑人群和正常人群中的携带率均很高。2015年王秋菊教授团队与山东大学附属生殖医院陈子江教授团队合作应用胚胎植入前遗传学诊断(PGD)联合无创产前单体型分析遗传性耳聋基因技术,成功帮助一对携带有GJB2基因致病突变的夫妇实现拥有健康听力宝宝的梦想,实现了聋哑防治从二、三级防控到一级预防的里程碑式的跨越。

11月5日,王秋菊教授和贺林院士在沈阳共同开启了“中国聋病基因组计划”项目,旨在开展基于基因组学的聋病精准医学诊断干预,建立中国聋病遗传咨询体系,提高我国聋病防控整体水平,为患者提供全面的遗传咨询和临床指导,实现基于基因组学的聋病三级防控,降低遗传性耳聋的发生率,让下一代远离无声世界。

“在临床应用中我们发现,遗传咨询师的职业非常重要。由于缺乏检测报告及其专业解读、遗传学诊断和临床处理策略方面的人才,因此,加速我国遗传咨询师培训、认证和岗位设定迫在眉睫。”贺林院士说。

## 一个必须完成执业资格认证的岗位

记者了解到,在北美、加拿大等国家已经建立了完善的遗传咨询体系,具有专业机构来进行遗传咨询指南的制定,拥有专门的遗传咨询委员会和专

业遗传咨询培训机构,以培养遗传咨询师,从事遗传咨询工作。目前,中国还没有专门的机构对遗传咨询师进行认证、考核,没有相关的指导性文件对这个新兴的行业进行指导。特别是在产前诊断和产前筛查这些遗传咨询成熟活跃的领域,都急需设置遗传咨询师岗位,而筛查等相关领域就更难以涉足。

在贺林院士的倡导下,中国遗传学会于2014年11月21日成立了“中国遗传学会遗传咨询委员会”。委员会的目标是建立标准化的遗传咨询流程;培训合格的遗传咨询师;促进分析诊断技术快速发展;加速遗传病检测技术转化;提高对致病机理的认识,以指导健康进程。贺林院士强调,委员会首先要进行顶层设计;其次进行有效推广,把遗传咨询变成临床应用的新常规;同时,在高和广的深度汇集,形成国家系统中一个不可缺少的部件,推动临床应用,造福患者,健康大众。

据了解,未来遗传咨询师的认证考试将分为三级,每年进行全国统一考试,内容为美国ABCG认证体系,考试通过的将获得遗传咨询师证书。为了积极推动这一职业的发展和推广应用,中国遗传学会与医院签订合同,互相承认培训班所获得的遗传咨询师,并帮助医院组建团队。同时,与国家卫生计生委培训机构合作,以期在全国范围内建立培训制度,行业标准化和准入要求,完善遗传咨询师和医学遗传医生两大体系建设。

“要推进遗传咨询行业发展,首要的任务是培训人才,我们希望在比较短的时间内以短期培训的形式,在全国范围内培养一批有资质的人员,为国家制定政策提供保障。”贺林院士如是说。

## ■图片新闻



11月5日,中国医疗保健国际交流促进会与中国遗传学会咨询分会共同发起的“中国聋病基因组计划”项目正式在沈阳启动。图为中国遗传学会遗传咨询分会主任委员、中国科学院院士贺林教授(右三)与解放军总医院耳鼻喉研究所所长王秋菊教授(左三)在活动现场。

## ■一周视点

### 院前院内脑卒中救治无缝衔接

□李颖

脑卒中是危害最严重的脑血管疾病之一。2015年《中国脑卒中防治报告》显示,近25年来,我国脑卒中患病率正以近9%的速度上升。全国人大教科文卫委员会副主任委员、国家卫生计生委脑卒中防治工程委员会副主任委员王陇德院士指出:我国脑卒中防治形势严峻,到2030年,中国将有3177万脑卒中病人,而脑血管病是肢体残疾的首要原因。如不加以控制,我国第一个出现“井喷”,甚至“海啸”的慢病就可能是脑卒中。

为尽早对脑卒中患者进行全面的风险评估及病因诊断,根据危险因素的数量和严重程度,对不同程度风险的患者进行分层,从而制定具有针对性的个体化治疗方案,王陇德院士对天津环湖医院在脑卒中防治上的探索与经验给予了高度评价,肯定了其治疗模式在全国处于领先地位,由此,“环湖模式”成为了热词。天津环湖医院设立的“绿色通道”为急性缺血性脑卒中患者最大程度地赢得了救治时间,为有效治疗提供了先期保障。

卒中单元并不是一种药物或一种技能,而是一种急性卒中综合性治疗的模式,是一种新的病房管理模式。其最大特点是把药物治疗与肢体康复、心理康复、语言训练、健康教育和生活护理指导整合起来,建立起一种整体的综合治疗模式。自从开展急性卒中治疗“绿色通道”以来,天津环湖医院院前院后救治例数从2013年的694例升至2014年的1606例,做到全国乃至国际单个医疗中心例数第一的成绩。

救治脑卒中必须争分夺秒。据医学界研究,急性缺血性脑卒中黄金治疗时间为“4.5小时”。脑卒中病人要在发病3小时内就医,最迟不超过6小时。令人遗憾的是,只有一成不到的病人能够做到这一点,九成多病人错过了有效的黄金救治时间,因此建立脑卒中患者的绿色通道治疗显得尤为重要。

然而,目前对脑卒中病人抢救的“绿色通道”并不通畅,一是很多家属和救护车都会盲目选择就近的医院,以为这样就可以得到及时抢救;二是某些与溶栓治疗相关的费用未纳入医保范围;三是患者受教育程度也是影响有效治疗的因素。除了患者的原因外,医院方面的问题也令人担忧。笔者通过卒中登记数据库比较,我国医院患者到院至用药时间明显长于其他国家,达115分钟。进一步分析可发现,我国用药时间主要延误在从影像检查到给予溶栓治疗的时间。因科室与科室间衔接不畅等原因,造成我国从影像检查到溶栓治疗的时间显著长于美国或加拿大。

院前急救缺位,院内延误,导致全国能在3小时内到达医院接受溶栓治疗的人在近几年并未得到有效的改善。笔者认为,如接力赛一般,坚固卒中急救链需要重点强化薄弱环节。

首先要解决医生、医院、医疗流程中影响患者第一时间得到救治的问题,改善院前救治,而非治疗带来的风险问题。当急诊中心医生接到120的事先通知后,要电话询问目击者,通知调卒中团队,预约实验室和相关影像学检查,确定CT检查的优先权,确保在患者到院后能马上进行CT检查。同时,调出患者的电子病历并核查其病史、合并疾病及治疗情况。

笔者认为,只有联合行动才可以缩短溶栓的时间。

**HERBALIFE 康宝莱**  
35年营养与体重管理专业经验

本版与科技部社会发展科技司、中国生物技术发展中心合办

## ■医改进行时

# 北京医管局公布 首批三大人才计划入选名单

科技日报(记者李颖)近日,北京市医院管理局公布首批“使命”人才计划入选名单。中国工程院院士、北京同仁医院韩德民教授,中国科学院院士、北京天坛医院赵继宗教授等20人入选。入选者均为目前我国相关学科领域内的顶级专家。

另外,同期公布的还有首批入选北京市医院管理局“登峰”人才计划的30人名单。加上前期已公布的“青苗”人才计划90人入选名单,至此,该局为培养北京市属医院专家梯队,于今年年初启动的“青苗”、“登峰”、“使命”三大人才计划已全面实施。

据介绍,为更好地落实中央和市委有关建立分级诊疗体系、疏解非首都功能要求,今年起,北京市医院管理局进一步明确22家市属三级医院诊治疑难重症的功能定位,着力学科发展和人才培养,加大推动市属医院由规模扩张向内涵式发展的转型升级力度。出台了《关于进一步加强市属医院人才队伍建设的意见》,推出“青苗”、“登峰”、“使命”三大人才计划,整合集中优势资源,分层分类培养形成专家梯队。

其中,“使命”计划旨在发挥院士等杰出人才的引领作用,为专业领域的旗帜性团队搭建发展平台等使命,全面提升市属医院核心竞争力与公益服务能力;“登峰”计划旨在支持中青年学科骨干通过联合攻关和技术创新产生一批重大科技成果和特色医疗技术,为培养在国内外具有重大影响力的领军人才奠定基础;“青苗”计划旨在搭建青年才俊创新研究平台,支持35岁以下青年人进修深造和课题研究,打造市属医院学科发展和临床研究的后备力量。

为保证评审的公平性与客观性,“使命”和“登峰”计划评审工作由北京市医院管理局委托北京医师协会进行,评审专家全部来自市属医院系统外单位。据北京市医院管理局组织与人力资源处处长张金保介绍,对于三大人才计划的入选者,下一步将分别在团队人才培养、对外宣传、学术交流研讨、成果推广应用、资金资助等方面给予支持,保障计划的实施。

# 医疗器械使用将实施“全过程”监管

科技日报(记者吴红月)“医疗器械使用单位应该按照《医疗器械使用质量监督管理办法》(简称《办法》)配备与其规模相适应的医疗器械质量管理机构或质量管理人员,建立覆盖质量管理‘全过程’的使用质量管理体系,承担本单位使用医疗器械的质量管理责任”。11月18日,在国家食品药品监督管理总局针对《办法》实施召开的新闻通气会上,国家食品药品监督管理总局医疗器械监管司副司长王树材告诉科技日报记者:“我们也鼓励医疗器械使用单位采用信息化技术手段进行医疗器械质量管理。”

据了解,《办法》已经国家食品药品监督管理总局审议通过,于2015年10月21日正式发布。这是我国针对

《医疗器械监督管理条例》(简称《条例》)使用环节制定的首部医疗器械质量管理及其监督管理规章。王树材说,在《条例》修订之前,对医疗器械使用环节的监管,主要涉及医疗器械采购和一次性使用医疗器械的处置,监管措施简单、一般化。在实际的使用环节中,部分医院等使用单位采购医疗器械行为不规范,渠道不合法,索证索票等工作不严谨的问题时有发生。部分医院等使用单位忽视对医疗器械的维护,在用医疗设备常“带病”工作,严重影响医疗质量和患者安全。新修订的《条例》较大幅度增加了医疗器械使用环节监管的条款,《办法》作为《条例》的配套规章,对使用环节的医疗器械质量管理制度进行细化,进一步完善了医疗器械监管法规体系,更是对医疗器

械实施“全过程”监管理念的具体体现。

记者了解到,《办法》对医疗器械采购、验收与贮存;使用、维护和转让;监督管理和法律责任都有明确的规定。王树材表示,在监管方面,食品药品监管部门将对使用单位建立、执行医疗器械使用质量管理体系的情况进行监督检查,对较高风险医疗器械实行重点监管,对相关医疗器械生产企业、维修服务机构进行延伸检查;同时,加强对使用环节医疗器械抽查检验,并由省级以上食品药品监管部门及时发布医疗器械质量公告;对医疗器械使用单位的自查报告进行抽查,从而达到对使用环节医疗器械实施质量监督。

据悉,《办法》将于2016年2月1日起施行。

# 临床医学强调转化与精准医学结合发展

科技日报(记者项铮)第六届北京协和医院转化医学大会11月14日在京召开,本届大会以“转化医学进展与精准医学研究”为主题,就肿瘤、心脑血管与代谢、感染与免疫及疑难杂症、国际前沿技术等领域的成果展开交流。

据了解,北京协和医院从建院伊始即倡导基础与临床相结合的科研思路,转化医学与精准医学一脉相承。上个世纪分别在不同时期、不同领域取得了转化医学研究的辉煌成就,树立了转化医学研究的典范。进入新世纪,北京协和医院从人才培养、平台建设和机制创新等入手大力发展转化医学。协和转化医学中心2010年成立,联

合全国医学精英,共同打造国际化高端转化医学研究平台。2013年,根据国家总体布局规划,协和医院承担了转化医学国家重大科技基础设施(北京协和)项目建设任务,重点开展与老龄化相关的心脑血管疾病和疑难杂症等的研究。2015年3月该项目通过国家发改委批准立项,成为全国五个转化医学国家重大科技基础设施之一,目前已进入建设实施阶段。建成后将为基础和临床研究人员搭建国家级公共科研平台,并在促进相关成果快速转化、推动健康产业快速发展上发挥重要作用。在基础设施建设的同时,北京协和在肿瘤、心脑血管疾病、感染性疾病、代谢性疾

病、自身免疫病、疑难罕见病等诸多领域取得了一系列可喜进步,在创新技术的临床转化及精准医疗方面积累了丰富经验。

今年以来,“健康中国”先后被写入政府工作报告、十八届五中全会公报及“十三五”规划,已上升为国家战略。可以预见,“十三五”期间,转化医学与精准医学领域将获得国家更多力度的支持。北京协和医院作为国家重大科技基础设施项目建设的责任单位,将继续发挥其病例优势、专家优势和平台优势,在推进转化医学研究和精准医学发展上发挥更加重要的作用。