

用基因技术谱写健康中国梦

□ 本报记者 蒋秀娟

党的十八大以来,以习近平同志为总书记的党中央从维护全民健康和实现长远发展出发,提出“推进健康中国建设”的新目标、新方向。这也是在我国当前面临着人口增速放缓、老龄化迫近、各类重大疾病负担日益加重等一系列问题的形势下提出的重要战略部署,对于提高国民健康素质、延续人口红利期、提升经济社会建设质量等具有重要意义。



图①微流控碟式芯片加样;图②全自动化化学发光仪;图③全自动液体工作站;图④高通量基因测序仪

为解决我国日渐严重的未富先老、因病致贫、出生缺陷等重大社会与民生问题,2015年6月8日,国家发改委发布《关于实施新兴产业重大工程包的通知》,主动牵头从国家层面上推进我国基因技术的发展。

事实上,基因产业正成为世界各主要大国抢占全球生物科技和产业发展的制高点。DNA双螺旋结构发现者、有“遗传学之父”之称的诺贝尔奖获得者詹姆斯·沃森曾在2007年时就预言,在今后10年内,对个人进行基因检测将成为诊断疾病的常规手段之一,医生们可以通过对个人的基因序列进行研究,更直接地寻找疾病的根源,指导临床进行科学有效的个性化治疗。

“精准医疗时代的来临,将促使实现个人基因组信息的收集用于疾病的预测、预防 and 个性化诊疗。作为中国自主创新企业和医疗机构的应用者,身上肩负着沉重的历史责任。”全国人大代表、中国工程院院士、生物芯片北京国家工程研

究中心主任、清华大学教授、博奥生物集团总裁程京如是说。虽深感责任重大,但他的目标是坚定的——坚持自主创新,勇攀国际高峰。“我们不仅要填补国内空白,更有志向在技术、产业制造和推广等方面担当国际引领者。”

如今,博奥生物集团旗下第三方医学检验服务公司——北京博奥医学检验所(简称“博奥检验”)正以星火燎原之势在全国迅速铺开。博奥检验以生物芯片和基因测序技术为基础,重点围绕出生缺陷及遗传病、肿瘤、心脑血管疾病、感染性疾病等重大疾病开展高端临床分子检验服务,并在北京、成都、郑州等地建设18家医学检验所,形成分级连锁化的全国服务网络布局。这些医学检验所的建设,将使当地老百姓更快、更好、更近距离地享受到基因技术带来的好处。与此同时,博奥检验将进一步辐射至台湾、东南亚、东北亚、中亚、欧美等国家和地区,从而加速推动我国基因技术走向全球。

法国从2008年开始设立国家癌症中心拨款为患者提供基因检测;德国2010年开始建立基因组医学网络,通过二代测序技术分析患者基因组类型,评估个性化治疗的效果和费用;日本在2013年成立了肺癌基因组筛查项目,通过筛查罕见基因变异为晚期肺癌患者定制治疗方案;英国2014年公布3.11亿英镑的投资资助“10万人基因组计划”,其目标是根据基因组学和临床数据制定个性化的癌症和罕见疾病疗法;美国则在2015年推出“精准医疗计划”,投入2.15亿美元推动个性化医学的发展。

在我国,2015年被称为中国高通量基因测序临床应用的元年,对产业发展和行业监管具有历史性的意义。这一年,发展基因产业上升为国家战略,基因检测技术被列入“新型健康技术惠民工程”,发改委文件提出:通过支持拥有核心技术、创新能力和相关资质的机构,采取网络化布局,率先建设30个基因检测技术应用示范中心,以开展遗传病和出生缺陷基因筛查为重点,推动基因检测等先进健康技术普及惠民,引领重大创新成果的产业化。通过基因技术的示范应用,带动整个基因产业发展。

之后,湖南、贵州、江苏、福建和东莞等地也相继发布政策措施支持促进基因检测技术的应用,其中包括以政府采购的方式开展和推广遗传病基因检测、开展基因检测试点、大力推广个性化医疗、将部分基因检测费用纳入医保等。

“通过消费环节潜力的释放,通过改革的促进,真正把市场给培育起来,把市场做大。”国家

布局全国引领健康新时代

对血液等送检标本仔细核对后扫描录入信息系统,将受检者的DNA从标本中“取出”(核酸提取),将目标DNA复制到几百万倍的数量(扩增)……

这是博奥检验的检验人员最平凡的一天。由于实验过程复杂,中间涉及多步质控,每一次操作均由两名检验人员共同完成,每个结果的输出都需要经过双人复核,为了及时发出检测报告,同时保证严谨细致地完成每一个步骤,他们经常倒班通宵实验。

正是因为对工作的严格把关和精益求精,在2015年10月卫生部临床检验中心组织的“全国肿瘤筛查与治疗高通量测序检测(体细胞突变)空间质量评价”中,北京博奥医学检验所取得了全部42个基因的突变检测结果均正确的好成绩。在这之前,更是连续两年在卫生部临床中心组织的“全国外周血胎儿染色体非整倍体(T21、T18和T13)高通量测序检测室内质量评价”中保持着满分的佳绩。

“在北京检验所成立之初,我们用了1个月的时间就完成了北京市2万人份新生儿遗传性耳聋基因筛查的标本检测。”张治位说,这也恰恰证明,利用专业第三方医学检验所开展大规模集约化检测,不仅可以提高检测效率,还可以确保检测质量,并且能从很大程度上减少政府支出。“一家检验所能够承担的工作量相当于要在七八个医院设立实验室,可能还不一定够,而在这么多医院设立实验室需要政府支出1亿元左右。不仅如此,医院在人员的专业化培训和实验室环境上往往难以保障,医院的最主要工作是治病救人,部分检验工作开展积极性并不是很高,我们恰恰补齐了欠缺的短板。”

从2009年起,博奥生物开始布局第三方医学检验,率先将自主创新技术在第三方医学检验所进行验证、评价和先期推广,然后将成熟项目逐步推广至三甲医院,最后使特检项目常规化,从而加快新技术的应用进程。



发改委高新技术产业司司长葛成元说,因为新兴业态有很多市场的不确定性,有很多技术和发展的变化。因此,采取先试点、后示范、第三方考评的方法,来推动新兴产业工程包顺利实施。

有业内人士分析,国家此举期望通过近百亿的国家、地方政府和企业的总投入,来迅速撬动千亿级的基因检测市场。

“相比欧美发达国家,我国基因产业还面临技术研发与推动投入不足、缺乏顶层设计和布局等问题,这严重制约了基因产业的国际化和产业化。因此,推动基因检测等先进健康技术普及惠民,引领基因产业重大创新成果的产业化,成为我国基因产业在全球布局中抢占先机的重要一步。”程京表示。

“建设基因检测技术应用示范中心,明确规定建设单位应有自主创新技术和核心产品,以及卫生主管部门批复的相应个性化医学检测、高通量基因测序技术临床应用或开展有关服务的临床资质等”,应该说在资质审核上标准是非常高的。”张治位说,“通过示范中心的建设,行业将迎来快速发展的春天,对于实现我国基因检测产业的跨越式发展,对我国抢占全球基因科技和产业制高点,培育全球竞争新优势,具有重要意义。”

国家发改委新闻发言人李朴民也认为,国内从事基因检测技术以及仪器、设备、试剂研发的企业,可以此为为契机,放心加大研发创新及市场推广,赶上这一轮基因科技的发展浪潮。

评论

让基因技术早日普及惠民

□ 蒋秀娟

21世纪基因技术在全球范围内得到长足发展,基因产业已成为各主要大国抢占全球生物科技和产业发展的制高点,其中蕴涵着巨大的战略价值、经济价值、科技价值和民生价值。在医疗领域,基因技术可有效预防出生缺陷,指导防治肿瘤、心脑血管疾病等重大和高发疾病,这对于提高人口质量、延续人口红利、减轻财政负担等具有重要的意义。美国、法国、德国、英国、日本等国家已相继出台各种扶持政策,支持基因技术在个性化医学和精准医疗领域的研究和应用。

党的十八大以来,以习近平同志为总书记的党中央从维护全民健康和实现长远发展出发,提出了“推进健康中国建设”的新目标、新方向。2015年6月,国家发改委下发《关于实施新兴产业重大工程包的通知》,明确提出国家实施新兴产业的6个重大工程包中就包括要发挥基因检测等新型医疗技术在疾病防治方面的作用,支持拥有核心技术、创新能力和相关资质的机构3年内在全国率先建设30个基因检测技术应用示范中心。这是国家政策层面实施供给侧改革,坚持科技自主创新,支持先行先试,让基因检测技术尽早利民惠民,尽早发挥作用的重大举措。

博奥检验积极响应国家号召,以星火燎原之势迅速在北京、成都、郑州等地建设18家医学检验所,形成分级连锁化的全国医学检验服务网络布局,依托博奥生物集团雄厚的科研技术实力和敢为人先的担当精神,扎扎实实地开展基因检测工作,建设基因检测技术应用示范中心、实现普及惠民。与此同时,博奥还将进一步“走出去”,勇攀生物医学和基因产业的国际高峰。

今天,科技的发展和进步,使基因检测技术在治病救人、利民惠民方面,凸显了重要意义和独特作用。期待以博奥生物为代表的这批先行者,继续勇于担当、负重前行,为早日实现健康中国梦添砖加瓦,做出更大贡献。

健康中国始于健康基因

就在不久前,从产科又传来好消息:国内首例采用单细胞高通量测序技术的第三代试管婴儿在上海交通大学附属国际和平妇幼保健院顺利诞生。此前,该婴儿的父亲接受过基因检测,结果显示,父亲携带的致病基因将有50%的几率遗传给下一代,应用基因技术科学指导孕育,具有高致病遗传风险的父母也可以生育健康宝宝。

“这仅仅是基因技术惠及于民的一个普通案例。”北京博奥医学检验所总裁张治位博士介绍,“科学家在1997年首次发表了在孕妇外周血中发现胎儿游离DNA的文章,使无创产前检测成为可能。无创产前基因检测技术仅需采集孕妇少量外周血,便可通过高通量基因测序方法检测出胎儿患唐氏综合征等疾病的风险,相较于传统的血清学筛查方法,检出率能够从约70%提高到99%以上。”

根据最新发布的《中国出生缺陷防治报告》,我国出生缺陷发生率约为5.6%,每年新增出生缺陷人口数约90万例。特别是染色体疾病21-三体综合征(即唐氏综合征),在新生儿中的发病率高达1/600-1/800,35岁以上的高龄孕妇发病率增高至1/400。随着二胎政策的放开,我国每年将新增400万左右的高龄产妇,出生缺陷的发生风险将进一步加剧。

“在英国,无创产前基因检测将被纳入医保。”张治位说。据英国《每日邮报》报道,英国大多数准妈妈被给予侵入性羊膜穿刺术进行唐氏综合征筛查,尽管引流产的风险不高,但英国成千上万的女性选择拒绝接受这种筛查方式。“传统的唐氏筛查由于方法的局限性,假阳性率较高,且35岁以上高龄孕妇都会自动被判为高危,均需进行羊水穿刺确诊,而侵入性的羊水穿刺,可能导致1%-2%的孕妇流产。因此,高龄孕妇可选择有资质的正规医院和检验所,直接进行无创产前基因检测,极少数检测结果为阳性者再进行羊水穿刺确诊,这是一种既安全又准确的临床唐氏筛查新路径。”

不仅唐氏综合征筛查,在生育健康方面,博奥生物在遗传性耳聋基因筛查、染色体异常疾病检测、地中海贫血检测等方向上,都在不断推出自主创新的产品。单就遗传性耳聋基因筛查这一项,从2012年起,短短三年时间,已有16个省市通过政府采购,应用博奥生物研发的世界首创、中国人独有的遗传性耳聋基因检测

芯片,完成了超过140万人的检测,检出的新生儿的耳聋基因携带率高达4.4%,其中药物致聋基因携带率为2.5%。“目前通过对筛查出的耳聋基因突变人群提供预防干预建议及用药指南,达到了较好的社会效益及经济效益,为提高我国人口质量起到了突出的支撑作用,共节约卫生资源近700亿元,成果转化的直接经济效益累计2.4亿元。”程京表示,“如果全国都进行新生儿筛查,每年将可直接避免5万多名新生儿用药致聋,间接避免50万家庭成员用药致聋。”

据悉,2016年2月26日,博奥生物研发生产的九项遗传性耳聋基因检测试剂盒获得台湾地区卫生福利部门医疗器械许可证书。这也是中国大陆基因检测类产品首次获得台湾地区颁发的医疗器械许可证。在此之前,博奥生物研制的专门针对白种人的耳聋基因检测芯片,已在美国多家医疗机构试用。在这一应用领域,我国已经站在了世界的前前列。

不仅对出生缺陷及遗传病进行针对性的基因检测,在肿瘤基因检测方向,博奥检验也正从健康人群的遗传性肿瘤风险评估、高风险人群的早期肿瘤筛查、肿瘤患者的个性化用药指导以及预后评估上推出相应的检测项目,提供较全面的辅助临床肿瘤精准治疗的系列分子检测服务。在心脑血管疾病和感染性疾病基因检测方面,博奥生物也在不断推出创新产品和服务。例如,今年1月,博奥生物仅用3天时间,开发出寨卡病毒30分钟快速检测试剂;2月19日,博奥生物自主研发生产的微流控碟式芯片产品——呼吸道病原菌核酸检测试剂盒获得了国家食品药品监督管理局(CFDA)颁发的国家医疗器械产品注册证书。

目前,全球应用基因技术进行检测的疾病数高达1500多种,在美国,每年进行基因检测的有700多万人次,这使美国女性乳腺癌发病率降低了70%,直肠癌发病率降低了90%。

“基因检测可大大推动传统的‘试误医学’向‘精准医疗’转变。数十年来,基因技术得到不断发展与完善,检测指标越来越多,时间越来越短,成本越来越低,精度越来越高,这将极大地推动基因技术朝着大众化、普及化和常规化趋势发展。”张治位说,“不久的将来,基因技术也必将如同疫苗接种一样,成为人类健康生活不可或缺的一个环节,而且会伴随着我们的生命全程,生老病死。”

只是冰山一角。近些年,世界各主要大国纷纷出台相应政策以提高基因技术的应用和发展。

供给侧改革撬动基因产业

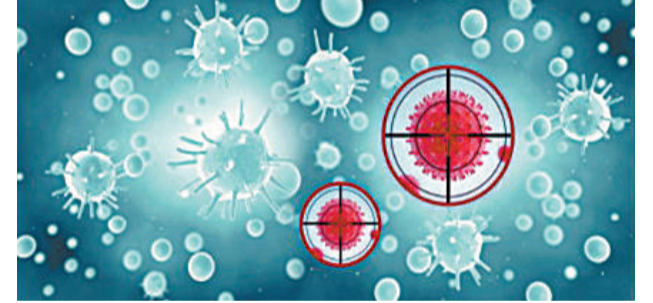
如今,对于基因技术将给人类健康管理和疾病预防治疗带来的巨大价值,目前显现的还



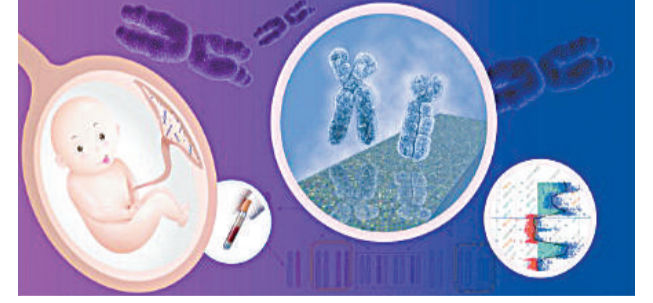
无创产前基因检测,具有无创取样、无流产风险、准确性高的特点。



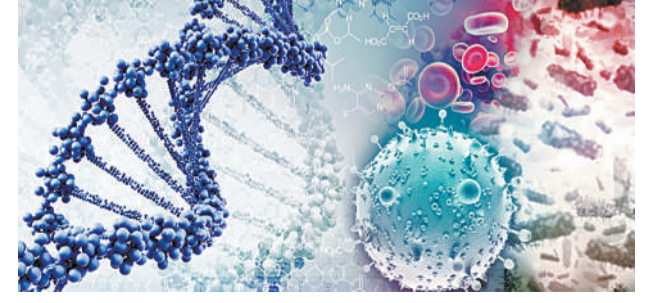
遗传性耳聋基因检测,使新生儿听力缺陷的检出率大大提高。



肿瘤个性化用药基因检测,能够实现个性化预测用药效果的目的。



染色体异常检测系列,针对不同人群提供多种检测方案,全面精准。



肿瘤精准分子诊疗系列,可达到评估患病风险、指导用药等目的。