

# 基因检测, 洋算命还是新科技

## 阅读提示

上个世纪,被誉为生命科学“登月计划”的人类基因组计划实施,耗资30亿美元、历时13年,完成了人体基因组的测序工作,为揭开人类遗传面纱奠定坚实基础。2.5万个基因、30亿个碱基对,这是人体与生俱来的“独特密码”,储存着生命的种族、血型、孕育、生长、凋亡等过程的全部信息。

短短数十年间,随着新一代高通量测序技术的发展,完成人体全基因组测序成本已经从30亿美元降低至数千美元甚至更低,时间也更是降低至一周以内。市场上应运而生众多面向普通大众的消费级基因检测产品,医疗机构更是运用基因检测来“打靶”疾病。

不管你是否注意到,基因检测,正悄然走进寻常百姓家,为我们的生活带来乐趣与谈资,更为健康行业带来精准治疗的新时代。

### 亲历消费级基因检测

#### 从祖源到天赋 真的什么都能测吗

众多基因检测产品简直无所不能。它不仅可以看出你的血缘祖籍,预报你的健康风险,还能推算你的生活习惯乃至心理人格。如果是儿童,不妨测测好奇心、注意力、感知力或者乐律感。对望子成龙的家长们来说,恐怕很有诱惑力。有人开玩笑地说,这简直是一种“洋算命”。

这两年,检测的费用也在直线下滑,甚至卖出了白菜价。最常见的祖源检测,早两年,仅此一项就要花数千元,现在不到百元可以搞定。记者也好奇地在微信公众号上抢购了一个比较热门的基因检测产品,只花了9.9元。

隔天,对方就把唾液采集器给寄来了。记者按照说明,认真地操作后将样本寄出了。

大约一周后,记者在对应的APP上看到了报告。但发现9.9元只能收到与生活方式相关的解读,如果要解开其他部分,还需分别付费。于是又花88元解开了健康风险评估和祖源分析。

“竟然有57.51%的北方汉族基因,看来祖先是从北方南迁的。”作为浙江“土著”的记者饶有兴致地跟同事分享,“还测出携带有128个现在早已消亡的尼安德特人基因!”

这些基因检测的结论靠谱吗?原理究竟是啥?

浙江大学神经生物学家王立铭教授对此有过长期研究。他写过多本有关基因的科普读物,如《上帝的手术刀:人类基因编辑简史》《生命是什么》等。

他介绍说:遗传信息的最小单位就是基因,基因以碱基序列的形式存在于细长的DNA分子上。

对每一个细胞而言,DNA分子代表着来自祖先的遗传印记,也决定了它自己的独特性状。基因通过三个碱基对应一个氨基酸的形式,决定了氨基酸的装配序列和蛋白质的生产。生产出来的各种各样的蛋白质分子又决定了生物的各种性状。就这样,DNA分子通过一轮又一轮的半保留复制,将遗传信息忠实地传递给了每一个后代。

我们还特意找了专门从事基因检测的王琳博士。

她说,其实,基因检测疾病风险的原理并不复杂,

就是从血液或其他体液和细胞中检测出一个人的DNA序列,而后将检测结果与科学家们已经绘制出的病变基因标记做比对,就能得出患病风险是高于还是低于平均水平。

“按照第二代测序技术,人体内2万多个基因序列都能检测,其中75%是明确与某种遗传疾病相关的。”王琳博士说。

拿单基因遗传病镰刀形红细胞贫血症为例,就是负责编码和制造血红蛋白的基因HBA基因的DNA序列发生了一个特定碱基分子的变异:第20位的碱基发生了变化,从A变成了T。从而导致HBA蛋白第7位的氨基酸从谷氨酸变成了缬氨酸,成为功能异常的HBS蛋白。

但王琳又补了一刀:“消费级基因检测对疾病方面的预测,尚处于蜻蜓点水或是安慰性质,至于人体特征、心理情感等,自娱自乐一下也不错。”

她说,样本的可靠性是基因检测的首要条件。在他们所进行的基因检测当中,如果是血液起码需要10毫升。

“唾液中的基因样本较少,邮寄途中样本也有太多不确定性,检测质量可能不太稳定。如果检测流程科学、规范,测祖源、疾病风险什么的还是较为可信的,但测乐律感这种天赋就有些不太靠谱了。”

### 探访诊断级基因检测

#### 从抗癌到新生儿筛查 我们已经开始用了

如果说消费级的基因检测,至少在目前这个阶段,多少还带有娱乐成分,那么诊断级基因检测,已经实实在在地开始了广泛的临床应用。

在现代医学字典里,能够清楚命名和定义的疾病多达上万种。这些疾病都和我们身体里的遗传物质,和我们从父母那里继承来的遗传信息,有着千丝万缕的联系。

王立铭教授介绍说,癌症的源头正是某些本该循规蹈矩地完成它的使命、帮助人体健康存活的体细胞。由于遗传突变,它们突然重新获得了疯狂自我复制和繁殖的能力。虽然人类已经演化出了极强的纠正和惩罚这些不听话细胞的本领,但是仍会有一些细胞逃脱了监管,不惜以破坏整个生命体的健康乃至生命为代价,满足自身复制和繁殖的本能,于是,便有了肿瘤。

对那些因为遗传而导致的基因变异,利用基因检测技术可进行提早预防,而对于已经罹患肿瘤的病人来说,利用基因检测技术,则能够明确肿瘤靶点,为医生提供有价值的临床指导依据,选择更合适患者的药物,帮助临床制定精准的个性化治疗方案。

浙江大学医学院附属第一医院党委书记、著名肝

胆胰肿瘤及器官移植专家梁廷波教授接受了记者的采访。他说,癌症从本质上来讲就是一种基因病,均源自驱动基因变异。

他告诉记者:“一旦细胞发生癌变,就具备了异质性,且是个不断嬗变的过程。不同人患同类肿瘤,以及同一个肿瘤在不同时期,其肿瘤细胞的基因突变表现都不尽相同,因此,想要精准治疗肿瘤,就要依靠基因检测。”

之前的肿瘤治疗更倾向于“同病同治”,采用的疗法相当于“机关枪扫射”。如果说肿瘤像是靶子,这个靶子是移动的,“扫射”的后果很容易脱靶,没伤着肿瘤,却把好的细胞杀死了。

梁廷波教授说,大家都听说过针对肿瘤的靶向治疗,那就是在细胞分子学水平上,针对已经明确的致癌位点(癌细胞内部的一个蛋白分子或一个基因片段)或基因表达的某个环节进行治疗。

但每个个体的差异化极大,只有通过基因检测,才能确定病人的治疗靶点。

“这就好比从扫射变成了点射。靶向药物进入体内,会特异性地选择那些事先瞄准的致癌位点,在目标部位聚集或释放有效成分,阻断肿瘤细胞的增殖信号,抑制肿瘤细胞生长或使其死亡,但这些动作又不会伤及肿瘤周边的正常细胞。”梁廷波教授解释说。

射击之前先瞄靶,诊断级基因检测的价值不言而喻。

浙江各大医院都高度重视这一前沿医疗技术的发展。早在2015年,经过一番洗牌,国家卫计委公布了第一批肿瘤诊断与治疗项目高通量基因测序技术临床试点单位名单。浙江大学医学院附属第一医院作为浙江省内唯一一家医疗机构获批,这一平台就挂在浙江省胰腺病研究重点实验室。王琳博士就在这里工作。

梁廷波教授说:“肿瘤基因检测,要做到质量控制并不容易。当时,我们不太信任第三方检测机构,担心由质量问题导致临床偏差。于是,医院引进了第二代测序仪器及专业配套人员,搭建了高通量基因测序平台。”

2019年6月,国家卫健委临检中心公布了“2019年国际肿瘤游离DNA基因突变检测室间质量评价”结果,这个平台取得满分通过的好成绩,充分展示了在肿瘤分子诊断领域的综合实力。

目前,平台服务项目已涵盖了肿瘤防治的所有关键领域,包含肺癌多基因检测,胃肠道肿瘤多基因检测,泛癌种多基因检测,血液病肿瘤基因检测、遗传相关疾病早期筛查等领域。

随着国家医保政策的强化,越来越多的癌症靶向药物开始进入了医保,但国家卫健委颁布的《新型抗肿瘤药物临床应用指导原则(2018年版)》也明确指出,对于有明确靶点的药物,须遵循基因检测后方可使用的原则。

据浙江在线

践行“两山”理念

实现两个“较快增长”