



作者: 王佳雯 来源: 中国科学报 发布时间: 2015/10/13 9:49:07

选择字号: 小 中 大

2015第四届中国罕见病高峰论坛举行

根治罕见病 别忙下结论

精准医学不仅仅指“精和准”，基因修复还是一个困难的事

■ 本报见习记者 王佳雯

在近日举行的“2015第四届中国罕见病高峰论坛”上，来自国内外的40多位专家围绕罕见病的基础研究、临床诊断、治疗等层面进行了深入的探讨。

精准医学是基于遗传检测技术发展而来的，因而基因测序、二代测序这些“高大上”的词汇，也成为此次论坛中各领域专家探讨的热点话题。此次会议上，与会专家在肯定精准医学对罕见病预防、检测与治疗所发挥作用的同时，也就其所存在的诸多问题交换了看法。

主动预防胜于被动治疗

罕见病是指发病率很低的疾病。但发病率低到什么程度才被视作罕见病呢？目前国内并没有明确的定义，论坛主办方、罕见病发展中心主任黄如方指出：“这在很大程度上限制了罕见病的科研、治疗。”

这种80%由基因缺陷所导致的疾病，目前在全球范围内有近7000种，多数类型的罕见病都面临无法根治的现实境遇。因而，预防显得尤其重要。

据大会主席、同济大学附属第一妇婴保健院产科主任医师段涛介绍，中国每年有1700万到1800万新生儿出生，而临床医生在新生儿出生阶段或出生前能够发现的出生缺陷大概为1%。“这些年我们看到的罕见病越来越多，给我们带来了新的挑战。”

而通过出生缺陷三级预防措施来降低出生缺陷率，成为当下较为普遍的做法。据复旦大学出生缺陷研究中心常务副主任马端教授介绍，目前主要通过有遗传性疾病的家族进行防护、胎儿发育过程中的围产期检测以及新生儿筛查这三级预防措施，最终达到降低出生缺陷危害的目的。

遗憾的是，由于临床遗传学家缺失，在罕见病的识别，以及对高危家庭的生育指导等临床实践中，都遭遇了很大的难题。“现在我们被逼着学，所以现在是在边做边学，这是中国目前的现状，现在最多的是妇产科医生和儿科医生做临床遗传咨询。”段涛说，中国没有临床遗传学家，这是很遗憾的事情。

基因测序并非万能钥匙

同一种罕见病，在不同病人身上的表现也各不相同，再加上“中国的现状是绝大部分临床医生对罕见病不了解”，马端说，所以中国的罕见病患者很痛苦，平均要比别的国家多花2至3年时间，才能得到一个准确的诊断。而基因测序技术的进步，似乎为罕见病的临床诊断提供了更多便利。

在此次论坛中，基因测序成为出现频率最高的一个热词，二代测序作为先进的实验技术更是众多专家热烈讨论的焦点。不过，仅仅凭借基因测序就能实现精准医学的“精和准”吗？

马端强调，精准医学并不仅仅指“精和准”，“它需要考虑的是被检测人的基因，但不仅仅是基因，还要考虑生活环境以及他的生活方式。”

“基因测序诊断只是精准治疗的一个组成部分”。北京协和医学院医学遗传学教授黄尚志称，而且并不是所有的二代测序都能得到结果。

论坛中，多位专家都提到了基因测序目前存在的乱象。在黄尚志看来，这样的乱象主要存在于技术和操作两个层面。技术上，“夸大了一些技术能力”，技术本身还有待大量数据和经验支持，而操作上的困难则在于解读。

虽然我们的测序技术已经十分领先了，但“测得越多，最后乱象越多”，“因为没有合适的人来解读”，段涛也对上述观点表示了赞同。

尽管在现实应用中还存在诸多亟待解决的难题，但基因测序的价值还是值得肯定的。“现在我们的技术几乎可以把所有的罕见病在基因层面作出测序、分析、诊断，最后可以作遗传病的咨询。”

基因修复路阻且长

从研究层面而言，测序技术的发展能够帮助科学家寻找罕见病的遗传学病因，确定检测标志物以及治疗靶点。那么，这是不是意味着，确定罕见病患者的基因缺陷之后，就可以通过基因修复来彻底根治某一种罕见病呢？现实并非如此乐观。

黄尚志指出，“基因修复还是一个困难的事”，而且还在动物实验阶段。所以这只是远期目标，近期还是要用现有的药物手段。

虽然许多种类的罕见病还面临缺医少药，甚至无药可医的现实情况，但在临床上也并不是完全无计可施。上海新华医院小儿遗传病诊治中心主任顾学范指出，现代治疗有了很大进步，如饮食治疗、酶的

姑苏人才计划 苏州
创新团队最高奖励5千万

江南大学
2018年海内外优秀人才招聘启事

- 相关新闻 相关论文
- 1 医药界代表委员谈罕见病立法等问题
 - 2 河南男孩一出生就患罕见病 皮肤一碰就破
 - 3 河南发现一例“双眼皮贴”罕见病
 - 4 美国警告“新爱滋病”肆虐 本土已30万人感染
 - 5 科学家与媒体面对面 揭开罕见病的神秘面纱
 - 6 美国10个州遭罕见病毒侵袭 上千儿童患病送医
 - 7 一急性髓性白血病药物获孤儿药资格
 - 8 美欧制药公司纷纷看好罕见病药物开发

图片新闻

>>更多

- 一周新闻排行 一周新闻评论排行
- 1 PNAS论文引争议，中日学者撰文质疑
 - 2 国际单位制迎来重要变革
 - 3 “再给我十年，我还想做出两个新药”
 - 4 教师职业行为十项准则 师德失范一票否决
 - 5 北大前校长林建华有了新职务
 - 6 气象学家实名批“天河工程”不顾质疑仓促上马
 - 7 藏在银河系背后的“大家伙”
 - 8 2018国家科技学术著作出版基金资助项目公示
 - 9 14个教育部工程研究中心优秀，8个限期整改
 - 10 中外科技出版界呼吁：尽快对掠夺性期刊出手
- 更多>>

- 编辑部推荐博文
- 访谈进行中：《研究生职业生涯规划》（限时）
 - 导师是学术规范第一负责人
 - 结核潜伏感染需要治疗吗？如何治疗？
 - 落后地区是否也应该加大研发投入
 - 旅行过程中短时间内为什么会“水土不服”？
 - 镜面反射与漫反射
- 更多>>

论坛推荐

替代治疗、细胞移植等手段，能够在一定程度上让罕见病患者有病而不发病，或者减轻已发病病人的痛苦。

在罕见病不能根治的情况下，通过临床表型的对症治疗，帮助患者延续生命、提高生活质量，这也是中国人民解放军总医院儿童医学中心主治医师孟岩在临床上所采取的办法。

对于尚无法提供治疗手段，甚至还没有搞清楚发病基因的罕见病类型，黄尚志还特别指出应当重视生物资源库的建立。

黄尚志认为，许多问题或许在现代医学发展水平下尚无解决途径，但生物资源库的样品具有珍贵性、唯一性和不可重得性，应当为未来的科学发展留存一份资料。

《中国科学报》（2015-10-13 第4版 综合）

- AP版数理物理学百科 3324页
- 物理学定律的特性 feynman
- 波恩的光学原理
- 弦论的发展史
- 时间与物理学
- 矩阵分析 霍恩 (Roger A. Horn) 著

[更多>>](#)

打印 [发E-mail给:](#)

以下评论只代表网友个人观点，不代表科学网观点。

目前已有0条评论

[查看所有评论](#)

需要登录后才能发表评论，请点击 [「登录」](#)

[关于我们](#) | [网站声明](#) | [服务条款](#) | [联系方式](#) | 中国科学报社 京ICP备07017567号-12 京公网安备110402500057号

Copyright © 2007-2018 中国科学报社 All Rights Reserved

地址：北京市海淀区中关村南一条乙三号

电话：010-62580783