

我国精准医学概念的循证研究

吴斌^{1*}, 占美¹, 徐珽^{1#}, 胡巧芝², 田方圆²(1.四川大学华西医院药剂科, 成都 610041; 2.四川大学华西药学院, 成都 610041)

中图分类号 R44;R45 文献标志码 A 文章编号 1001-0408(2017)08-1017-06
DOI 10.6039/j.issn.1001-0408.2017.08.03

摘要 目的:了解我国精准医学的概念及内容,为我国精准医学的发展提供参考。方法:采用循证评价方法,以“精准医学”“精准医疗”“precision medicine”为检索词检索中国生物医学文献数据库、中国知网、万方数据库、中文科技期刊数据库、PubMed和Ovid EMBASE数据库截至2015年11月17日的所有文献,提取研究者(第一作者或通信作者单位隶属于我国)、研究内容和精准医学概念等相关信息,汇总和分析基于我国国情的精准医学概念及内容,并比较精准医学和个体化医学的异同。结果:共纳入相关文献54篇,大多发表于2015年(51篇),且主要来自于医院(28篇)和高校(14篇);以概念介绍的文献最多(23篇),其次为疾病精准诊疗(19篇)和精准医学相关技术(7篇);共39篇文献给出了精准医学的具体概念。除美国精准医学强调的遗传学信息外,我国精准医学还包括了疾病诊断、治疗相关技术以及临床应用等内容。个体化医学与精准医学概念存在重叠,但后者强调疾病的分类诊断,更具可操作性。结论:我国精准医学的广义概念是基于患者个体遗传学信息,综合各种疾病诊疗技术和影响因素,进行疾病精准分类和诊断,以实现个性化精准干预的学科,具有重点关注、全面发展的特点。

关键词 精准医学;概念;个体化医学;循证医学

Evidence-based Research on the Chinese Precision Medicine Concept

WU Bin¹, ZHAN Mei¹, XU Ting¹, HU Qiaozhi², TIAN Fangyuan²(1. Dept. of Pharmacy, West China Hospital, Sichuan University, Chengdu 610041, China; 2. West China School of Pharmacy, Sichuan University, Chengdu 610041, China)

- and UGT1A10[J]. *Drug Metab Dispos*, 2009, 37(1): 229-236.
- [9] Hung CC, Ho JL, Chang WL, et al. Association of genetic variants in six candidate genes with valproic acid therapy optimization[J]. *Pharmacogenomics*, 2011, 12(8): 1107-1117.
- [10] Johannessen CU, Johannessen SI. Valproate: past, present, and future[J]. *CNS Drug Rev*, 2003, 9(2):199-216.
- [11] Ma HY, Zhang T, Gong ZJ, et al. Effect of UGT2B7 genetic variants on serum valproic acid concentration[J]. *Zhong Nan Da Xue Xue Bao (Yi Xue Ban)*, 2013, 38(8): 766-772.
- [12] Tukey RH, Strassburg CP. Human UDP-glucuronosyltransferases: metabolism, expression, and disease[J]. *Annu Rev Pharmacol Toxicol*, 2000, 40:581-616.
- [13] 石淑亚, 王连生. II相代谢及其酶的研究进展[J]. *中国临床药理学与治疗学*, 2014, 19(1):82-89.
- [14] Miners JO, Mackenzie PI, Knights KM. The prediction of drug-glucuronidation parameters in humans: UDP-glucuronosyltransferase enzyme-selective substrate and inhibitor probes for reaction phenotyping and in vitro-in vivo extrapolation of drug clearance and drug-drug interaction potential[J]. *Drug Metab Rev*, 2010, 42(1):196-208.
- [15] Ethell BT, Anderson GD, Burchell B. The effect of valproic acid on drug and steroid glucuronidation by expressed human UDP-glucuronosyltransferases[J]. *Biochem Pharmacol*, 2003, 65(9):1441-1449.
- [16] Guo Y, Hu C, He X, et al. Effects of UGT1A6, UGT2B7, and CYP2C9 genotypes on plasma concentrations of valproic acid in Chinese children with epilepsy[J]. *Drug Metab Pharmacokin*, 2012, 27(5):536-542.
- [17] Pazik J, Ołdak M, Dąbrowski M, et al. Association of UDP-glucuronosyltransferase 1A9 (UGT1A9) gene polymorphism with kidney allograft function[J]. *Ann Transplant*, 2011, 16(4):69-73.
- [18] 郭栋, 庞良芳, 周宏灏. UGT酶的遗传药理学研究进展[J]. *中国新药杂志*, 2011, 20(13):1188-1193.
- [19] 谢吉科, 姜德春. 采用生物信息学方法研究影响癫痫患者丙戊酸个体差异的基因多态性位点[J]. *中国药学杂志*, 2013, 48(7):541-545.
- [20] 金蕾, 杨丽杰, 马满玲. 汉族癫痫患者UGT1A6基因多态性对丙戊酸血药浓度的影响[J]. *中国药师*, 2013, 16(6):802-804.
- [21] 王艳, 高丽, 刘艳萍, 等. 河南汉族癫痫儿童UGT1A6 A541G基因多态性与丙戊酸血药浓度相关性研究[J]. *中国当代儿科杂志*, 2010, 12(6):429-432.

*主管药师, 硕士。研究方向:循证药理学、临床药理学。电话:028-85422965。E-mail: binw83@qq.com

#通信作者:主任药师, 博士。研究方向:医院药理学、临床药理学。电话:028-85422965。E-mail: tingx2009@163.com

(收稿日期:2016-03-30 修回日期:2016-12-16)
(编辑:张元媛)

ABSTRACT OBJECTIVE: To investigate the concepts and contents of the Chinese precision medicine, and to provide reference for the development of precision medicine in China. **METHODS:** By evidence-based evaluation method, using “jingzhun yixue” “jingzhun yiliao” “precision medicine” as keywords, all literatures were retrieved from CBM, CNKI, Wanfang, VIP, PubMed and Ovid EMBase databases up to Nov. 17th, 2015. The relevant information were extracted, including researchers (first author or correspondence author’s unit belonged to China), domains and concepts. The concepts and contents of the Chinese precision medicine based on China’s national condition were summarized and analyzed, and the difference between precision medicine and personalized medicine was compared. **RESULTS:** 54 studies were included, the results indicated most studies (51 literatures) were published in 2015 by hospitals (28 literatures) and high schools (14 literatures); most literatures (23 literatures) presented the concept of precision medicine, followed by disease precision medicine (19 literatures) and relevant technology of precision medicine (7 literatures); a total of 39 literatures presented the specific concept of precision medicine. Besides genetic information involved in American precision medicine, the Chinese one expanded the disease diagnosis and treatment technology, as well as the application. Personalized medicine and precision medicine were in common partially, however, the latter one underlined the disease classification and diagnosis, which was more practicable. **CONCLUSIONS:** Chinese precision medicine involves disease diagnosis and treatment technology as well as influential factors based on genetic information, and includes disease classification and diagnosis so as to perform personalized precision intervention. The Chinese precision medicine is overall developed and focused.

KEYWORDS Precision medicine; Concept; Personalized medicine; Evidence-based medicine

2011年11月,美国国家科学院、国家工程院、国立卫生研究院(National Institutes of Health, NIH)以及国家科学委员会共同提出“迈向精准医学(Moving toward precision medicine)”的倡议,在传统临床症状、体征的基础上引入分子水平因素进行疾病分类^[1]。2015年1月,美国提出了“精准医学计划(Precision medicine initiative)”,以促进癌症、糖尿病等顽症临床治愈目标的实现,并为最终获取个人遗传基因信息、实现基因导向下的个性化健康管理提供依据。近年来,“精准医学(Precision medicine)”成为整个医学生物领域关注的焦点,该词频繁出现在期刊文献、会议讨论和新闻报道中。“精准医学”与“个性化医学(Personalized medicine)”的关系也成为讨论的热点。但是,国内精准医学尚无被广泛接受的概念,大多文献研究还集中在对“精准医学”的介绍和解读阶段。因此,本文拟通过系统的文献分析,对比美国精准医学,研究基于我国国情的精准医学概念和内容,为我国精准医学发展提供基线数据和决策依据。

1 资料与方法

1.1 纳入与排除标准

1.1.1 我国精准医学概念 纳入所有摘要或全文中提及“精准医学”概念或对“精准医学”进行介绍、解读的公开发表的期刊文献和会议报道(包括中文和英文文献),第一作者或通信作者单位隶属我国。排除同一作者的不同文献报道、记者报道、会议通知、文摘、引文和新闻稿等非专业性研究文献。

1.1.2 美国精准医学概念 以NIH发布为准。

1.2 文献检索

采用循证评价方法,以“精准医学”“精准医疗”“Precision medicine”为检索词检索中国生物医学文献数据库(CBM)、中国知网(CNKI,包括中国学术期刊网络出版总库、国内外重要会议论文全文数据库)、万方数据库(Wanfang,包括期刊、会议文献)、中文科技期刊数据库(VIP);以“Precision medicine”为检索词检索PubMed和

Ovid EMBase;通过“百度文库”搜索引擎补充检索,并手工检索重要文献的参考文献。检索时间截至2015年11月17日。

1.3 文献筛选

依次阅读文题、摘要、全文进行文献筛选。由2位研究者(占美、胡巧芝)独立进行,然后交叉核对,若有分歧通过讨论解决,未能解决则由第3位研究者(吴斌)仲裁。

1.4 数据提取

设计数据提取表,经预试验后进一步修订。主要提取项目包括:研究者信息、研究内容、精准医学概念相关信息和其他相关信息等。数据提取人员、方式和分歧处理方法与“1.3”项相同。

1.5 数据处理

采用Microsoft Excel 2010软件处理纳入文献特征指标、“精准医学”概念涉及因素(如相关技术、预期目标等),以统计图、表等形式进行展示。采用描述性分析方法,比较各精准医学的概念及其与个性化医学的异同。

2 结果

2.1 文献检索与筛选结果

根据检索策略初检共获得中文文献519篇,英文文献70篇。去重后,364篇文献进入筛选流程,最终纳入符合标准的文献共54篇,其中中文文献51篇^[2-52],英文文献3篇^[53-55]。文献筛选流程图见图1。

2.2 文献发表现状

2.2.1 文献发表时间 纳入的54篇文献中,51篇(94.44%)发表于2015年^[2-49, 53-55],另有3篇分别发表于2014^[50]、2013^[51]和2010年^[52]。

2.2.2 作者研究机构 根据纳入文献作者的所属机构进行归类,分布见图2。结果显示,精准医学概念相关文献发表最多的作者所属机构类型为医院(共计28篇^[2, 4, 6, 9, 10, 14, 17, 20-23, 25, 26, 30, 34-36, 38, 40-46, 48, 49, 52],占51.85%),其次为高校(14篇^[3, 5, 7, 11, 13, 15, 24, 28, 29, 32, 37, 47, 54, 55],占25.93%)、研究所(5篇^[18, 19, 27, 51, 53],占9.26%)和企业(4篇^[8, 12, 39, 50],占7.41%)等。

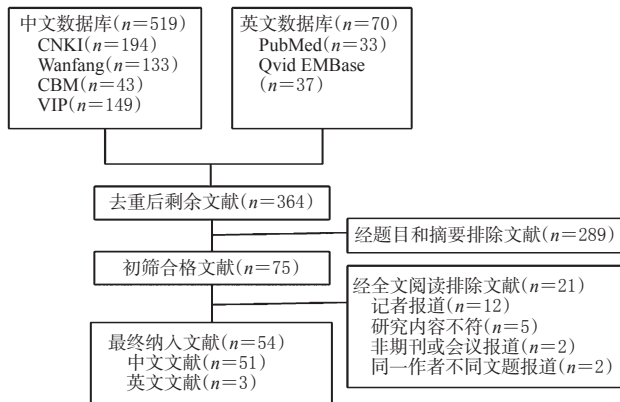


图1 文献筛选流程图

Fig 1 The flow chart of literature screening

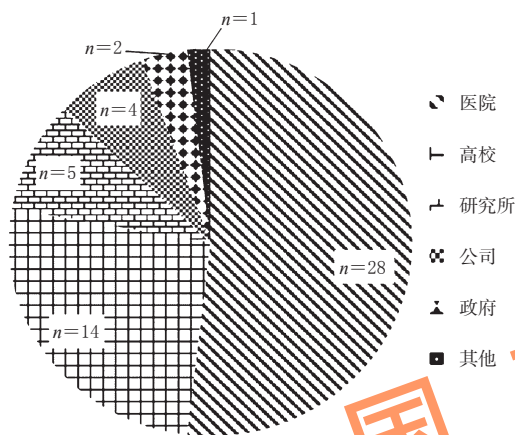


图2 作者所属研究机构分布

Fig 2 Distribution of author's institutions

2.2.3 研究内容 根据纳入文献报道的内容进行分类, 结果见图3。结果显示, 精准医学概念介绍的文献最多(23篇^[3,8,12,15-18,21,26,30,31,33,38,39,43,45,47,49-53,55], 占42.59%), 其次为疾病的精准诊疗(19篇^[4-6,10,13,14,20,23,25,28,34-36,41,42,44,46,48,54], 占35.19%)和精准医学相关技术(7篇^[2,7,11,19,29,37,40], 占12.96%)等。19篇疾病的精准诊疗相关文献中涉及肿瘤诊疗的文献最多(12篇^[4-6,25,28,34-36,41,46,48,54]), 其次为外科医疗2篇^[42,44], 消化系统疾病^[10]、创伤^[13]、口腔疾病^[14]、脑血管病^[20]和聋病^[23]各1篇。

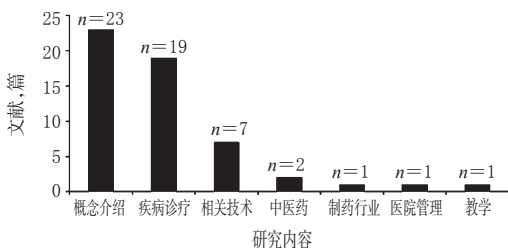


图3 研究内容分析

Fig 3 Analysis of study domains

2.3 我国精准医学概念分析

2.3.1 中文翻译 纳入的51篇中文文献对“Precision medicine”有“精准医学”和“精准医疗”两种翻译。以文献首次翻译进行统计, 译为“精准医学”的共35篇(68.63%), “精准医疗”的共16篇(31.37%)。其中, 3篇

文献^[2,15,18]描述两种译文含义相同; 4篇文献^[4,9,45,48]则指出“精准医学”不同于“精准医疗”; 其余文献未提及两者关系。笔者认为, “医学”是指从疾病预防到治疗的系统学科, 而“医疗”则侧重于医疗机构为社会人群提供的健康服务, 故“精准医学”的内涵更广, “精准医疗”更倾向于具体实践, 故本文将统一采用“精准医学”。

2.3.2 我国精准医学概念 纳入文献中, 共有39篇文献给出了“Precision medicine”的具体概念, 详见表1。

2.3.3 我国精准医学概念分析 根据纳入文献报道的精准医学概念以及对其解读或介绍, 将精准医学概念内容分解为3个部分: 高新技术、综合因素和应用范围。其中, 精准医学依赖的高新技术主要包括基因检测技术(54篇, 100%)、基因产物检测技术(40篇, 74.07%)、生物信息技术(43篇, 79.63%)、大数据分析(45篇, 83.33%)、分子标志物检测技术(31篇, 57.41%)、靶向技术(38篇, 70.37%)、分子影像技术(17篇, 31.48%)、微创精准手术技术(10篇, 18.52%); 精准医学决策所需的综合因素主要包括患者的生活环境(27篇, 50.00%)、临床特征(25篇, 46.30%)、基因表型(23篇, 42.59%)、社会属性(18篇, 33.33%)、传统检查(18篇, 33.33%)和心理特征(9篇, 16.67%); 精准医学的应用范围主要包括预防(38篇, 70.37%)、诊断(46篇, 85.19%)、治疗(53篇, 98.15%)、预后(23篇, 42.59%)、评估(17篇, 31.48%)、监测(9篇, 16.67%)和护理(4篇, 7.41%)。

2.4 精准医学与个性化医学

“个性化医学”概念的提出早于“精准医学”。美国NIH给出的个性化医学概念是基于个体基因信息进行医疗决策, 以实现预防、诊断、治疗的基本目的^[56]。54篇纳入文献中, 共45篇文献阐述了精准医学与个性化医学的关系, 其中14篇^[2-5,8,14-16,26,35,43-44,49,52]报道精准医学以个性化医学为基础, 37篇^[2-4,6-9,11,13-16,18-19,21,24-26,28-33,36-40,43-45,47-49,52,55]报道精准医学以实现个性化治疗为目标。有13篇文献^[7,12,18,23,26-28,31,39,45-46,50-51]指出, 精准医学与个性化医学概念存在重叠, 但部分文献报道两者也有差异: 个性化医学以个体患者为对象, 而精准医学则着眼于疾病亚组人群^[38-39,45], 精准医学更具可操作性和可实施性^[31,46]。

3 讨论

3.1 基于循证评价的精准医学概念

3.1.1 美国精准医学概念 精准医学概念源于美国, 是顺应时代和科技发展需求所产生的医学概念。美国NIH公布的精准医学概念为: 建立在了解个体基因、环境以及生活方式基础上的新兴的疾病预防和治疗方法^[57]。该概念包含2个要点: 一是决策依据, 即精准医学建立在基因(Genes)、环境(Environment)和生活方式(Lifestyle)的基础之上; 二是临床应用, 即用于疾病治疗和预防。首先, NIH精准医学是建立在对患者遗传学信息把握的基础上。美国国立癌症研究院(National Cancer Institute, NCI)亦认为, 精准医学是将个体疾病的遗传学信息用于指导治疗的医学^[58]。因此, 与遗传学信息相关的检测技

表1 精准医学概念汇总表

Tab 1 Summary table of the concepts of precision medicine

作者	精准医学概念
朱雄增 ^[2]	基于每个个体的基因差异而制订的个性化治疗方案
赵晓宇等 ^[3]	以个体化医疗为基础,随着基因组测序技术快速进步以及生物信息与大数据科学的交叉应用而发展起来的新型医学概念
赵玲等 ^[4] ,吴一龙 ^[17]	将个体疾病的遗传信息用于指导其诊断或治疗的医学
张婷等 ^[5]	①以个体化医疗为基础,随着基因组测序技术快速进步以及生物信息与大数据科学的交叉应用而发展起来的新型医学概念与医疗模式 ②将个体疾病的遗传学信息用于指导其诊断或治疗的学科
张丽瑞等 ^[6]	基于患者基因差异而进行的个体化的预防和治疗
张会鲜等 ^[7]	根据患者的基因组及相关分子特征、临床病理特点,在合适时间对相关疾病实现个性化治疗和预防的医学
张华 ^[8] ,徐速等 ^[15] ,徐鹏辉 ^[16] ,曾小峰 ^[49]	以个体化医疗为基础,随着基因组测序技术快速进步以及生物信息与大数据科学的交叉应用而发展起来的新型医学概念与医疗模式
易学明 ^[9] ,焦怡琳等 ^[33]	应用现代遗传技术、分子影像技术、生物信息技术等,结合患者生活环境和临床数据,实现精准的疾病分类及诊断,制订具有个性化的疾病预防和治疗方案的一种医学模式
杨云生 ^[10]	综合每个人的基因、环境和生活方式等个体化差异情况,确定用于疾病预防和治疗手段的新兴医疗方式
杨添祎 ^[11]	以个人基因组信息为基础,结合蛋白组、代谢组等信息,制订个性化精准预防、精准诊断和精准治疗的方案
徐欣等 ^[14]	以个体化医疗为基础,随着各种高通量组学技术快速进步以及生物信息与大数据共享的交叉应用而发展起来的新型医学概念与医疗模式
韦余达等 ^[19]	根据个体不同遗传背景和健康状态制订个体化的疾病预防和治疗方案
王宪波等 ^[22]	整合了组学技术、二代测序、生物信息学、精准药物研发及毒性测试等,旨在提高患者特异性、差异化诊断、决策的精准化的医学模式,是根据个体基因特征、环境以及生活习惯进行疾病干预和治疗的最好方法
王秋菊 ^[23]	①根据个体基因特征、环境以及生活习惯进行疾病干预以及治疗的最好方案 ②将个体疾病的遗传学信息、环境因素及生活方式用于指导其诊断或治疗的医学
王海涛 ^[25]	通过整合每个个体的分子信息和临床数据,为更精确的疾病分子分类提供支撑,以提高疾病诊断与治疗的效益,最终实现对特定患者的特种疾病的个体化治疗
汤立达等 ^[27]	根据患者个体特性而订制医疗决策、实践和治疗产品的一种医疗模式,最佳治疗方案的确定需要利用分子诊断、成像和分析软件等手段检测患者的基因信息、分子或细胞标志物信息
钱其军等 ^[28]	通过基因组、蛋白质组等组学技术和医学前沿技术,对疾病进行精细分类及精确诊断,从而对疾病和特定患者进行个性化精准治疗的新型医学概念与医疗模式
马勇 ^[30]	①在了解个体基因、环境以及生活方式基础上建立的新兴疾病治疗和预防方法 ②应用现代遗传技术、分子影像技术和生物信息技术,结合患者生活环境和临床数据,实现精准的疾病分类和诊断,实现具有个性化的治疗方案
鲁肃 ^[31]	根据患者特征“量体裁衣”制订个性化的精确治疗方案
刘林等 ^[32]	根据患者个体的基因特征、生活环境及习惯进行疾病干预和治疗的最好方法,通过整合不同的知识网络,构建人类症状特征、基因组学、生活信息等关系图,最终形成面向个体的可裁剪的治疗方案
姜军等 ^[34]	基于基因层面的肿瘤分子分型和靶向治疗
季加孚等 ^[36]	以基因、生物标记物、表型或心理、社会特点为基础将相似临床表现的患者加以区分,在获得最佳疗效的同时降低不必要的副作用
衡反修 ^[37]	在大样本研究获得疾病分子机制的知识体系基础上,以生物医学特别是组学数据为依据,根据患者个体在基因型、环境和生活方式等各方面的特异性,应用现代遗传学、分子影像学、生物信息学和临床医学等方法与手段,制订个性化精准预防、精准诊断和精准治疗方案
何明燕等 ^[38]	依据患者内在生物学信息以及临床症状和体征,对患者实施关于健康医疗和临床决策的量身定制
杭渤等 ^[39]	与患者分子病理学特征(如基因组信息)相匹配的个体化诊断和治疗策略
韩俊毅等 ^[40]	以个人基因组学信息为基础,结合蛋白质组学、代谢组学等相关内环境信息,为患者量身设计出最佳治疗方案,以期达到治疗效果最大化而副作用最小化的一门订制医疗模式
郭晓强等 ^[41]	在充分考虑个体间差异的前提下针对个人或特定人群疾病开展的诊断、治疗、预防及护理等的新模式
顾晋 ^[42]	基于每个个体的基因差异而进行的个体化治疗
郜恒骏 ^[43]	基于基因组学的个性化医学,即应用现代基因组学结合患者临床信息,实现精准分子水平的预测、早筛早诊、分型,实现个性化预防与治疗的方案
程世钊等 ^[46]	根据患者的特征进行订制
陈志南 ^[47]	通过遗传关联研究与临床医学紧密接轨,来实现人类疾病精准治疗和有效预警
昌晓红等 ^[48]	在生物分子的基础上,因人、因病而异的,更加精确的个体化医疗
He MY等 ^[54]	About the customization of healthcare, with decisions and practices tailored to an individual patient based on their intrinsic biology in addition to clinical "signs and symptoms"
Chen C等 ^[55]	A biomedical strategy of health care to improve patient specific and individualized diagnoses, medical decisions, medications, therapies, and prognoses and to make the life quality better

术(如基因组学、蛋白质组学、代谢组学等)、生物信息技术和大数据分析技术成为精准医学发展的基础。其次,相同基因在不同环境和生活方式下,其基因表型存在差异,NIH精准医学也充分考虑到外界环境对遗传表现的影响,综合分析用于患者疾病预防和治疗决策。

3.1.2 我国精准医学概念 我国精准医学概念的各部分内容均较NIH精准医学概念更宽泛。例如,易学明^[9]、

马勇^[30]、焦怡琳等^[33]研究提出:精准医学是应用现代遗传技术、分子影像技术、生物信息技术,结合患者生活环境和临床数据,实现精准的疾病分类及诊断,制订具有个性化的疾病预防和治疗方案。与美国精准医学概念相比,该概念强调精准医学决策所需的技术和基础,以及对疾病分类诊断的贡献。评价结果表明,除上述遗传信息相关检测技术之外,分子标志物检测技术、分子影像

技术也是临床疾病分类诊断的技术依赖;而微创精准手术技术则是对精准医学诊断和治疗的重要补充。此外,我国精准医学还强调患者临床、心理特征和传统检查结果,旨在综合患者生理、病理、心理、社会特征和遗传学信息等资料后,进行疾病预防、诊断、治疗,同时指出其在疾病预后、评估、监测和护理中的应用。与美国精准医学以遗传学信息为基础相比,我国精准医学在结合我国国情基础上扩展了其技术支持和临床应用。精准医学通过甄别同种疾病的不同亚型,给予更具针对性的干预措施,故任何有利于疾病精细诊断和精确干预的技术手段理论上均可扩展到精准医学范畴。

3.1.3 狭义精准医学概念和广义精准医学概念 综上所述,笔者就精准医学技术依赖及应用范围,将其概念分为狭义和广义两种。

狭义精准医学是基于个体患者遗传学信息进行个性化疾病预防、诊断和治疗的学科。该概念高度依赖现代遗传学信息相关技术(如基因组学、蛋白质组学、代谢组学等)、生物信息技术和大数据分析技术等高新技术的发展,以实现疾病的个性化精准干预。

广义精准医学是综合各种疾病诊疗技术和影响因素,进行疾病诊断和精准分类,以实现个性化精准干预的学科。该概念强调疾病精准分类和诊断,即在同种疾病中甄别出具有不同特质的疾病亚型,故任何有遗传学信息技术、生物信息技术和大数据分析技术都是实现精细化诊断的强有力手段,而传统临床诊断技术(如临床检验技术、生理功能检测技术、成像技术、内镜技术和免疫诊断技术等)是疾病分类诊断的基础,生活环境、社会属性和心理特征等则是综合诊断的重要参考因素。广义精准医学不仅用于疾病预防、诊断和治疗,在疾病评估、监测、预后和护理中也可发挥作用。

3.2 我国精准医学研究关注点

本研究结果显示,我国精准医学关注领域主要集中在医院和高校,符合精准医学发展的需要:一方面,精准医学为实现疾病亚型的精准诊断,很大程度依赖于遗传学信息相关技术的发展,而高校是国内高新技术研究的“大本营”,为精准医学提供技术支撑;另一方面,精准医学最终需要实践于临床,将高新技术转化到临床实践中,医疗机构则是精准医学的落地之处。

纳入研究除有关精准医学概念及其解读外,疾病相关精准诊疗和精准医学相关技术也是研究热点,此外还涉及中医药、制药行业、医院管理和教学领域;而在疾病精准诊疗中,除肿瘤之外,外科医疗、消化系统疾病、创伤、口腔疾病、脑血管病和聋病等亦有涉及。可见,国内精准医学研究重点突出,且影响广泛。

3.3 精准医学与个体化医学的联系与区别

“Personalized medicine”在我国被译为“个性化医学”或“个体化医学”,从英文字面可见其含义更倾向于针对个体患者,故本文采用“个体化医学”。Mirnezami R等^[59]认为,个体化医学是基于最先进的分子分析和临床病理指标,结合患者需求制订诊断、预后和治疗策略。

可见精准医学与个体化医学概念存在重叠之处。但从字面理解,个体化医学着重针对个体患者;而精准医学强调在疾病分类诊断基础上,针对同种疾病不同亚型,着眼于一组患者或人群,更具可操作性^[60]。

3.4 本研究的局限性

本研究主要关注精准医学在我国国情下的相关概念,仅纳入正式发表的研究型期刊文献。目前,精准医学是我国各级会议讨论的热点,会议记录是反映各领域专家对精准医学概念理解的较好资源。但仅有部分会议正式发表会议报告,本研究仅纳入5篇该类文献,或未能全面反映精准医学概念在我国的发展。

4 结语

综上所述,狭义精准医学是基于患者个体遗传学信息进行个性化疾病预防、诊断和治疗的学科;广义精准医学是综合各种疾病诊疗技术和影响因素,进行疾病精准分类和诊断,以实现个性化精准干预的学科。我国精准医学具有重点关注、全面发展的特点。精准医学与个体化医学既有重叠又有区别。

参考文献

- [1] Moving toward precision medicine[J]. *Lancet*, 2011, 378(9804):1678.
- [2] 朱雄增. 精准医学时代下的精准诊断[J]. *中华病理学杂志*, 2015, 44(7):442-444.
- [3] 赵晓宇,刁天喜,高云华,等. 美国“精准医学计划”解读与思考[J]. *军事医学*, 2015, 39(4):241-244.
- [4] 赵玲,贾鹏飞,梁淑欣,等. 精准医学对妇科恶性肿瘤治疗的影响及发展现状[J]. *中华现代护理杂志*, 2015, 21(27):3346-3348.
- [5] 张婷,陈娟,程才,等. 基于文献计量学的肿瘤领域发展态势研究[J]. *中国肿瘤*, 2015, 24(11):949-956.
- [6] 张丽瑞,李奇灵,李旭. 在妇科临床教学实践中加强肿瘤精准诊疗知识介绍的必要性[J]. *中国妇幼保健研究*, 2015, 26(4):905-906.
- [7] 张会鲜,何琪杨. 基于精准医学的抗肿瘤靶向药物敏感性预测及其研发应用[J]. *中国新药杂志*, 2015, 24(16):1820-1830.
- [8] 张华. 精准医疗:医疗界新革命[J]. *经营者*, 2015(6):285-286.
- [9] 易学明. 初探精准医学时代医院管理的应对[J]. *医学研究生学报*, 2015, 28(10):1009-1011.
- [10] 杨云生. 精准消化病学及中国人群肠道特点[J]. *中华医学信息导报*, 2015, 30(18):12.
- [11] 杨添祎. 基因测序在肿瘤精准医疗中的作用[J]. *今日健康*, 2015, 14(8):159.
- [12] 杨焕明. 对奥巴马版“精准医学”的“精准”解读[J]. *西安交通大学学报(医学版)*, 2015, 36(6):721-723.
- [13] 杨策,王海燕,杜鹃,等. 精准医学思维对创伤诊治模式的影响与前景[J]. *中华诊断学电子杂志*, 2015, 3(2):20-23.
- [14] 徐欣,郑欣,郑黎薇,等. 口腔精准医学:现状与挑战[J]. *华西口腔医学杂志*, 2015, 33(3):315-321.
- [15] 徐速,李维. 精准医学研究热点的双向聚类计量分析[J].

- 医学与哲学,2015,36(6B):1-5.
- [16] 徐鹏辉. 美国启动精准医疗计划[J]. 世界复合医学, 2015,1(1):44-46.
- [17] 吴一龙. 精准癌医学:走向未来的路[J]. 循证医学,2015, 15(1):1-2.
- [18] 吴家睿. 建立在系统生物学基础上的精准医学[J]. 生命科学,2015,27(5):558-563.
- [19] 韦余达,李爽,刘改改,等. 基因组编辑技术在干细胞疾病模型建立和精准医疗中的应用[J]. 遗传,2015,37 (10):983-991.
- [20] 王拥军. 精准医学时期的脑血管病研究[J]. 中华医学信息导报,2015,30(12):12.
- [21] 王向东,何明燕,陈成水. 精准医学:与临床实践有多远[J]. 国际呼吸杂志,2015,35(7):481-484.
- [22] 王宪波,冯颖,杨志云. 精准医学模式下医学研究生教育中科研能力培养的思考[J]. 新乡医学院学报,2015,32 (11):1054-1055.
- [23] 王秋菊. 精准医学与聋病防控[J]. 中华耳科学杂志, 2015,13(2):191-196.
- [24] 王琦. 中国式的精准医学:九体医学健康计划[J]. 中华中医药杂志,2015,30(10):3407-3411.
- [25] 王海涛. 去势抵抗性前列腺癌精准医学研究的探索[J]. 中国肿瘤临床,2015,42(17):850-855.
- [26] 涂超峰,蔡鹏,李夏雨,等. 肿瘤异质性:精准医学需破解的难题[J]. 生物化学与生物物理进展,2015,42(10): 881-890.
- [27] 汤立达,徐为人. 精准医疗时代下制药行业的挑战和机遇[J]. 现代药物与临床,2015,30(4):351-354.
- [28] 钱其军,吴孟超. 肿瘤精准细胞免疫治疗:梦想照进现实[J]. 中国肿瘤生物治疗杂志,2015,22(2):151-158.
- [29] 彭双,李妮,田涓,等. 基于核酸的疾病诊断技术新进展[J]. 世界复合医学,2015,1(3):212-222.
- [30] 马勇. 认识医疗革命中的精准医疗[J]. 中国保健营养, 2015,25(6):229.
- [31] 鲁肃. 精准医疗计划:机遇与挑战[J]. 世界科学,2015 (3):12.
- [32] 刘林,周雪忠,周霞继,等. 国际临床表型的本体研究概述及问题探讨[J]. 世界科学技术:中医药现代化,2015, 17(8):1634-1638.
- [33] 焦怡琳,王吉春,张群,等. 中国在精准医学领域面临的机遇与挑战[J]. 中国公共卫生管理,2015,31(5): 601-603.
- [34] 姜军,唐鹏. 乳腺癌精准诊疗临床决策支持系统的关键技术[J]. 中华医学杂志,2015,95(31):2503-2505.
- [35] 江泽飞. 乳腺癌治疗决策:从个体化治疗到精准医学[J]. 中国实用外科杂志,2015,35(7):697-700.
- [36] 季加孚,李浙民,薛侃,等. 大数据与精准医疗时代胃癌诊治策略[J]. 中国实用外科杂志,2015,35(10):1033- 1036.
- [37] 衡反修. 精准医疗所需的那些数据库落地有多难[J]. 中国信息界(e医疗),2015(10):17.
- [38] 何明燕,夏景林,王向东. 精准医学研究进展[J]. 世界临床药物,2015,36(6):418-422.
- [39] 杭渤,束永前,刘平,等. 肿瘤的精准医疗:概念、技术和展望[J]. 科技导报,2015,33(15):14-21.
- [40] 韩俊毅,陈炳官. 精准医疗背景下基因和基因组学对外科疾病治疗决策的影响[J]. 腹部外科,2015,28(4): 292-293.
- [41] 郭晓强,黄卫人,蔡志明. 癌症精准医学[J]. 科学,2015, 67(5):28-32.
- [42] 顾晋. “精确医学”时代:外科医生能做什么[J]. 中国实用外科杂志,2015,35(5):471-472.
- [43] 郜恒骏. 精准医学、转化医学与样本科学[J]. 中华医学信息导报,2015,30(17):17.
- [44] 樊嘉,史颖弘. 精准医学引导下的肝脏外科[J]. 中华医学杂志,2015,95(31):2500-2502.
- [45] 董家鸿. 构建精准医学体系,实现最佳健康效益[J]. 中华医学杂志,2015,95(31):2497-2499.
- [46] 程世钊,张逊. 精准医疗时代下非小细胞肺癌研究的现状与展望[J]. 中华实验外科杂志,2015,32(8):1769- 1771.
- [47] 陈志南. 基于修饰型抗体/免疫细胞治疗的精准医学前景[J]. 中华医学信息导报,2015,30(15):11.
- [48] 昌晓红,崔恒. 精准医疗与妇科肿瘤[J]. 中国妇产科临床杂志,2015,16(5):385-387.
- [49] 曾小峰. 迈向精准医学[J]. 中华医学信息导报,2015,30 (15):11.
- [50] 肖飞. 从循证医学到精准医学的思考[J]. 中华肾病研究电子杂志,2014,3(3):123-128.
- [51] 于军. “人类基因组计划”回顾与展望:从基因组生物学到精准医学[J]. 自然杂志,2013,35(5):326-331.
- [52] 夏锋,韦邦福. 精准医疗的理念及其技术体系[J]. 医学与哲学(临床决策论坛版),2010,31(11):1-3.
- [53] Yang Z. Do not let precision medicine be kidnapped[J]. *Front Med*,2015,9(4):512-513.
- [54] He MY, Xia JL, Shehab M, *et al.* The development of precision medicine in clinical practice[J]. *Clin Transl Med*, 2015,4(1):69.
- [55] Chen C, He M, Zhu Y, *et al.* Five critical elements to ensure the precision medicine[J]. *Cancer Metastasis Rev*, 2015,34(2):313-318.
- [56] National Institutes of Health. *What is the difference between precision medicine and personalized medicine*[EB/OL]. (2015-04-01) [2016-07-22]. <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/precisionmedicine/precisionvspersonalized>.
- [57] National Institutes of Health. *What is precision medicine* [EB/OL]. (2015-04-01) [2016-07-22]. <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/precisionmedicine/definition>.
- [58] National Cancer Institute. *NCI and the Precision Medicine Initiative*[EB/OL]. (2016-03-10) [2016-07-22]. <http://www.cancer.gov/research/key-initiatives/precision-medicine>.
- [59] Mirnezami R, Nicholson J, Darzi A. Preparing for precision medicine[J]. *N Engl J Med*,2012,366(6):489-491.
(收稿日期:2016-03-31 修回日期:2016-08-30)
(编辑:张元媛)