

# 基因检测如何测出你的未来

据新华社 随着医学技术的发展,基因检测的价值与日俱增。近日,美国《麻省理工学院技术评论》杂志评出了可能在2018年造成重大影响的“全球十大突破性技术”,基因检测榜上有名。

专家预言,未来人们或许可以一出生就接受全基因组检测,预测与基因相关的健康风险,从出生开始就采用科学的健康管理方式。

## 什么是基因检测

基因是决定生命健康的内在因素。目前,借助最先进的科学仪器和技术,可以从人体血液、唾液、其他体液或组织细胞中提取DNA(脱氧核糖核酸)进行基因检测,分析其中的遗传信息。

一家从事基因检测的科技企业——中国奕真生物科技有限公司(以下简称奕真生物)亚洲研发副总裁汪

敏接受新华社记者采访时说,基因中某些位点出现变化,可能预示着罹患某种疾病的风险会有所上升。但现在市面上一般的技术,位点检测覆盖区域只占人类全部基因组的不足0.1%,这种检测犹如“管中窥豹”,不能完全满足对健康风险的评估需求。

相比之下,检测所有基因编码区的全外显子组检测,以及覆盖所有碱基对的全基因组检测能够更好地揭示遗传信息,帮助人们了解基因带来的先天影响。

## 对生活有何影响

奕真生物公司亚洲医学事务副总裁彭喆说,未来基因检测可能在四个方面影响我们的生活:

首先是评估潜在患病风险。大多数疾病都是环境和基因共同作用的结果,其中环境因素可以改变,基因的影响却需要借助基因检测来判明。掌握

自己的基因信息就可以提前了解自己患各种疾病的风险,有针对性地采取预防措施。比如,美国影星安吉丽娜·朱莉2013年宣布,她因携带基因BRCA的突变版本,为预防乳腺癌而接受双侧乳腺切除手术。

其次是帮助判断疾病的预后和发展。通过检测对疾病预后和发展有指导意义的基因标志物,可以帮助医生治疗。通过提前了解自己的疾病风险并采取预防措施,基因检测还能帮助人们及早评估癌症、老年痴呆等疾病风险,减少相关诊疗费用。越早发现这些疾病就可以越早采取治疗方案,即使无法全面治愈,也可以改善生活质量。

第三是科学指导用药。不同的人对药物的反应也不同,这归根溯源是因为每个人的基因信息不同,对药物的反应有差异。通过基因检测可以预判相关基因会如何影响某些药物的代

谢,判断更适合病人的药物以及最佳剂量,避免对身体造成二次伤害,改善治疗效果。病人也可以根据基因信息选择疗效更好的药物。对政府来讲,基因检测还能帮助提高医疗投入的效率。

第四是指导饮食。基因决定人们对不同食物的消化吸收程度。根据基因信息来调整饮食,可以帮助人们吃得健康、科学。比如,有些人血糖天生倾向于较高水平,就应该比普通入更加注意糖的摄入;有些人患老年痴呆症的风险较高,就应考虑在饮食中限制铁的摄入。

## 未来基因检测啥样

人类基因组极为复杂,其中包含60亿个碱基。要想了解一个人健康方面的风险,就需要对许多基因测序,最多可以产生100多GB(吉字节)的数据量。

奕真生物公司生物信息学主任杨中法说,这么庞大的数据需要首先经过生物信息学专业人员初步分析,随后由医学遗传专业咨询师根据现有的基因数据和专业文献仔细比对和分析,最后才能给出精准的分析结果。

汪敏说:“(本)世纪之初,完成一个基因组测序花费了超过10年的时间,其成本将近30亿美元,当时成本是最大的制约因素。而如今,这个数字已经降到了公众可承受的范围,基因检测技术的发展是极其迅速的。”

中国浙江省“千人计划”特聘专家、奕真生物公司董事长赵奕宁认为,随着新技术的发展,基因检测行业需要引入人工智能和机器学习,配合基因组层面的测序,使接受检测的人能及时得到和自己基因相关的最新解读。 ■李雯

## 多学科眩晕会诊中心成立

据新华社 国内多学科眩晕会诊中心近日在郑州成立,旨在为眩晕病的诊断、治疗、人才培养和技术推广搭建一个高层次平台,精准诊疗眩晕病。

据介绍,这一会诊中心是由中国中西医结合学会眩晕病专业委员会、中国医药教育协会眩晕专业委员会依托河南中医药大学第一附属医院眩晕中心成立的。

眩晕是一个病因复杂的常见疾病和疑难病症,涉及神经、耳鼻喉、心理、内科等多学科,确诊率低,误诊率高,造成很多眩晕病人往返于多个科室就诊,延误治疗时机。

新成立的会诊中心将发挥中西

医结合的优势,由解放军总医院、北京协和医院、第二军医大学长征医院、复旦大学附属耳鼻喉科医院、第四军医大学西京医院、山东省立医院耳鼻喉科医院等医院的20余名各学科专家组成会诊团队,形成多学科共诊、中西医结合、诊疗康复一体化的综合诊疗模式,以避免常规单科门诊出现的误诊、漏诊、疑诊现象。

新成立的多学科眩晕会诊中心负责人张怀亮教授说,眩晕病具有学科的边缘性和交叉性特点,80多种疾病都可以引起眩晕。新成立的中心将为疑难眩晕病患者提供诊疗康复一体化诊疗服务,解除他们的痛苦。 ■桂娟

## 专家建议睡眠障碍患者对症施治



3月21日是“世界睡眠日”



### 专家表示

睡眠障碍容易引起抑郁等疾病,前期预防与后期治疗不可拖延,不同病因的患者应选择对症施治

### 专家介绍

人们患上睡眠障碍有多种可能,如果自我调节效果不佳,应尽早选择去医疗机构的专科就诊,进行个体化治疗

如果是睡眠呼吸暂停综合征应前往呼吸科就诊

如果打鼾严重应问诊耳鼻喉科

心理原因导致睡眠障碍可向心理卫生科咨询

### 专家建议

预防睡眠障碍主要在于养成良好的作息习惯

⊗ 人体平均睡眠需求在6个小时左右,尽量在23点以前入睡,避免睡前饮用茶、咖啡等容易引起大脑兴奋的饮料

新华社发(朱禹制图)

## 上海发布垃圾分类实施方案

据新华社 根据16日上海市政府网站正式发布的《关于建立完善本市生活垃圾全程分类体系的实施方案》,上海将建立生活垃圾分类投放、分类收集、分类运输、分类处理的全链条,解决“混装混运”等问题。

根据方案,2020年底上海的生活垃圾全程分类体系要基本建成。具体实施上,将按照“先单位、后小区”的顺序推进,其中,2018年单位生活垃圾强制分类要先实现全覆盖;居住区则建立生活垃圾分类达标验收挂牌制度,推动创建垃圾分类示范居住小区(村)和示范街镇。

其他指标方面,2020年底,上海市生活垃圾无害化处理能力应达到3.28万吨/日以上,其中湿垃圾资源化利用能力达到7000吨/日。基本

实现“两网融合”,生活垃圾资源回收利用率达到35%。

方案提出,上海各小区可根据实际情况,确定分类投放点设置、投放时间安排及分类投放规范等。物业企业、居委会等分类投放责任人应当搞好居民定时定点投放的宣传引导及日常监管。沿街商铺则结合环卫作业单位“上门收集”工作,实行定时定点分类交投各类垃圾。

方案要求,分类清运环节要落实相关分类投放管理责任人制度,对驳运环节混装混运的,严肃追究分类投放管理责任人责任;对分类质量不达标的生活垃圾,管理责任人应当组织二次分拣。环卫收运作业也要通过公示收运时间、规范车型标识等举措,接受社会监督管理。发生混装混运的环卫收运企业将被严肃查处。 ■杜康

## 倒春寒来袭落枕病患激增

据新华社 天气变冷倒春寒,容易导致颈部因血液循环变差而缺氧,进而出现痉挛、抽筋等落枕现象。专家提醒,别把落枕当小事,当心颈椎出毛病。

武汉市中心医院后湖院区康复科万文俊副主任医师说,这几天天气倒春寒,门诊接诊的落枕患者激增两成。与此同时,在一些市民看来,落枕并没有什么大碍,有的人自己慢慢

尝试扭头放松,有的人一直等着落枕疼痛自行缓解。

万文俊说,长期伏案工作者,会造成颈部运动平衡失调,使颈部肌肉、神经、脊髓、血管受累,久而久之就会导致局部性的颈椎病或是潜在的颈椎病。被冷风一吹,这些潜在的颈椎病就很容易发病。

专家提醒,千万不要觉得落枕是小事,如果频繁性落枕、活动受限非

常明显,颈部出现肌肉灼痛,持续不适感时间长,这很有可能不是普通落枕,也许是颈椎病。

专家建议,尽可能多动少静,多走少坐,伏案工作1小时后应站起来活动。睡觉不要贪凉,枕头高度要适当,过高、过低均会影响颈部的正常生理曲度,诱发颈椎疾病,枕头高度一般以10厘米左右为佳。

■李伟 黎昌政

## 复杂畸形患儿在上海手术成功

据新华社 历经8个多小时,上海市公共卫生临床中心19日成功为一名患有臀部寄生胎的复杂畸形患儿实施了矫正手术。

这名男性患儿来自新疆,11个月大,在出生后被发现有两条腿,其中两条腿严重畸形并伴有不同功能障碍。患儿长有一个骨盆,但是多了一个髌骨和部分骨块。患儿还有消化与泌尿系统畸形,一个睾丸隐藏在腹部。除了复杂畸形给手术带来挑战,患儿有先天性心脏病。

主刀医生、上海市公共卫生临床中心骨科主任陈秋告诉记者:“这种病例非常罕见,发病率约为百万分之一。”多学科团队最终决定,由骨科专家先切除患儿下肢、实行血管和神经再造;泌尿专家紧跟处理睾丸问题,同时修补合并的腹股沟斜疝。

据介绍,婴儿中间的腿不具备功能但脚相对正常,计划保留的右腿的脚却是手的形态。手术开始后,陈秋带领骨科团队采用“移花接木”的方式,将中间腿的脚移到了右脚位

置。泌尿外科主任医师包娟带领团队将右侧的隐睾成功游离出来,充分松懈精索并结扎了合并的疝囊,将睾丸组织复位到了阴囊部位。普外科专家修补了患儿腹股沟疝气和腹壁缺损……一次手术解决了孩子多重畸形。

据了解,今年春节后,患儿父母致电陈秋求助。3月中旬患儿抵沪后,上海市公共卫生临床中心即组织专家展开会诊,迅速制定了治疗方案。

“这次手术基本达到了预期,婴

儿两周后即可出院。”陈秋表示,矫正泌尿系统畸形后的孩子将来有望和健康人一样生育;专家团队还会对患儿开展持续随访,孩子可能还需要实施肢体延长手术。

“这是一例全球罕见的病例,手术的顺利实施是多学科合作努力的结果,也展示了显微外科、骨科技术的突破和提升。”上海市公共卫生临床中心主任朱同玉说,“考虑到孩子家庭经济困难,医院资助了部分手术费用,也发起了捐助活动为治疗募集资金。” ■仇逸 翟翔

上海市著名商标 上海名牌

# 荣庆堂

中药·中医·参茸·膏方

包头路603号 65066096  
杨树浦路423号 65416473