

# 发达国家个性化医学发展策略及其对中国医药发展的启示

陆彩女, 高柳滨, 彭淳, 高月红, 毛艳艳

中国科学院上海药物研究所信息中心, 上海 201203

**摘要** 个性化医学研究已经在全球掀起了一波浪潮, 主要发达国家均已纷纷加入个性化医学的研发行列中。为了掌握国外在个性化医学领域的政策动向及项目投入进展, 调研了世界主要发达国家个性化医学发展策略与措施, 包括制定战略或法案、政府给予资金支持、建立研究/产业联盟、建设相关基础设施、开设个性化医学课程等。从各国的发展计划和项目中凝练提取各自的个性化医学发展目标与愿景、投入强度、重点领域和推进方式, 发现个性化医学发展多采取“顶层设计”的方式, 需要重建医疗行业相关知识体系、大规模人群队列、国家数以亿计的研发投入、多部门合作以及数据等基础设施建设。从政治、经济、社会和科技环境4个方面分析了中国个性化医学的发展现状和基础, 给出了中国发展个性化医学的几点建议: 持续投入相关基础设施建设、加强个性化医学数据共享、完善监督机制与伦理政策、加强人才队伍建设与多方合作、试点开展遗传健康门诊并逐步推广。

**关键词** 个性化医学; 精准医学; 健康中国

自20世纪80年代后期人类基因组计划(Human Genome Project, HGP)提出以来, 人类基因组学和遗传学专家们就一直希望能够迎来“新的医疗范式”<sup>[1]</sup>, 即利用分子记录和信息发现威胁人类健康的基因差异。2003年HGP结束之后, 全球就掀起了这股转变医疗范式的热潮, 各国、各机构纷纷大力投入和宣传生物学相关的研究和应用工作。通常会用“个性化”“可预测”“可预防”和“参与性”来描述他们所提倡的医疗模式<sup>[2]</sup>。其中, “个性化”

最能体现和概括这种新医疗范式的特点和优势所在。“个性化医学”(Personalized Medicine)一词也因而得到了更为广泛的使用。2015年1月, 时任美国总统奥巴马提出了“精准医学计划”(Precision Medicine Initiative, PMI), 不久白宫发布文件正式启动“精准医学计划”。自此各国新推出的机构项目或计划名称、职位名称、文献标题等开始减少“个性化医疗”的使用, 取而代之的是“精准医学”<sup>[3-5]</sup>。尽管不同国家和机构对个性化医学有不同的叫法

收稿日期: 2021-12-10; 修回日期: 2022-07-13

基金项目: 上海市科学技术委员会“科技创新行动计划”项目(216921911100)

作者简介: 陆彩女, 馆员, 研究方向为科技政策与科技管理, 电子信箱: lucn@simm.ac.cn

引用格式: 陆彩女, 高柳滨, 彭淳, 等. 发达国家个性化医学发展策略及其对中国医药发展的启示[J]. 科技导报, 2022, 40(14): 6-23; doi: 10.3981/j.issn.1000-7857.2022.14.001

和定义<sup>[6]</sup>,但是这一医学概念依然成为2000年以来生物医学领域最著名的概念之一,生物医学领域大大小小的项目或计划名称或多或少地都会涉及个性化医学,如德国的“个性化医学计划”、瑞士的“个性化医学网络计划”等。本文通过调研各国的个性化医学计划或战略,为中国精准医学的高质量发展提供可能的借鉴,以支撑“健康中国”建设及目标的实现。

## 1 概念辨析

### 1.1 概念起源

“个性化医学”一词起源于20世纪70年代,最早出现在《Can personalized medicine survive?》<sup>[7]</sup>中。之后,该术语被美国、欧盟等国家和地区广泛使用。随着HGP完成,“个性化医学”概念的外延也不断被扩大<sup>[8]</sup>。Schleidgen等<sup>[9]</sup>通过文献回顾,总结了该术语的使用范围并提出一个清晰的定义:个性化医学通过利用分子疾病水平途径、遗传学、蛋白质组学和代谢组学里的生物信息和生物标志物来改善医疗保健的分层和时间安排。

“精准医学”出现得则要晚得多,它由美国经济学家Clay Christensen和Jerome Grossman在2009年出版的《创新处方:医疗保健的突破性解决方案》一书<sup>[9]</sup>中提出。此后,美国国家科学院(National Academy of Science)和美国医学所(Institute of Medicine, IOM)于2011年发布的极具影响力的报告——《迈向精准医学:构建生物医学研究知识网络和新的疾病叙词表》<sup>[10]</sup>中再次用到了“精准医学”。在2015年1月美国总统奥巴马推出“精准医学计划”后,诸多计划或项目名称以及文献标题中都会提及“精准医学”<sup>[11-13]</sup>。除美国政府的“精准医学计划”外,各研究机构、高校也纷纷成立了“精准医学”相关研究项目或项目小组,开设“精准医学”相关课程,各学(协)会、联盟和基因技术企业或生物医药企业也开始建立各种“精准医学”或“精准癌症”等联盟及研发项目。国外的相关计划如美国的“精准医学计划”“精准癌症网络”“精准心脏医学”等;国内的如中国科学院推出的“中国人群精准医

学研究计划”“中国京津冀心血管精准医学联盟”等。尽管如此,“个性化医学”的叫法并未被完全抛弃,两种叫法都有人使用。

### 1.2 概念界定

目前国际上对个性化医学还没有形成统一的定义,各个国家和地区在不同时间对其定义都有所不同(表1)。

由表1可知,2015年之后,“精准医学”的提法在一定程度上取代了“个性化医学”。个性化医学概念重在强调使用最适合个体的治疗方式,包括正确的治疗时间、恰当的治疗策略,同时更注重利用各种学科的方法和技术实现疾病预防。精准医学也同样强调疾病预防和治疗,但更着重于考虑个体差异性,包括基因差异、环境差异、生活方式或生活习惯差异等,依据这些差异开展预防和治疗。事实上,个性化医学中也会强调个体间的各种差异,精准医学同样也采取大规模招募患者群体,将患者分层或分类等方法,在宣传目标时通常也阐述为“在正确的时间为合适的患者提供合适的治疗”,并采用定制化或个体化等字眼。可见,二者在实质上并无明显差异。

“个性化医学”或“精准医学”,都是基因组学领域开展的彻底改革传统医疗模式的运动中不同时期所采用不同说法,当然也包括其他叫法,如“分层医学”“基因组医学”等。这些概念的提出和广泛使用都是为了改变传统“一刀切”的医疗模式。从本质上来说,这些概念之间并没有太大的区别,都是试图展现基因组学领域能给健康和医疗领域带来的一系列好处,都着重于利用基因测序等基因组学领域技术和方法所提供的患者分层健康信息,并据此提供一系列的预测、预防及治疗方案。目前美国和中国多数采用精准医学,英国通常仍然使用分层医学的叫法,欧洲其他地区则继续称为个性化医学(表2)。不同地区采用不同概念更多是为避免每个概念中可能会延伸出造成各种社会或伦理问题的多重涵义,以更好地宣传基因组学研究给医疗领域未来可能会带来的多种好处。无论采用何种概念,其所关注的重点及未来愿景目标基本都是一致的,目的都是为了改善医疗水平,降低医疗成本。

表1 精准医学/个性化医学概念辨析

概念定义者	提出时间	概念名称	概念定义
美国总统科技政策办公室	2008	个性化医学	依据每位患者的个体特征定制的医学治疗手段 <sup>[14]</sup>
欧盟委员会	2010	个性化医学	使用分子分析(molecular profiling)技术,在适当的时间为适当的人制定适当的治疗策略,可以确定国家人口水平的疾病倾向并提供及时、分层预防的医学模式 <sup>[15]</sup>
瑞士医学科学院	2012	个性化医学	又称“个性化”“定制化”“分层”或“精准”医学,就是获取并分析个体的分子数据,用信息技术工具实现面向单个患者的个体化预后评价、咨询和/或治疗 <sup>[16]</sup>
欧盟委员会	2013	个性化医学	一种使用分子分析的医学模式,在正确的时间给适当的人制定适当的治疗策略,确定疾病的易感性,提供及时靶向的预防 <sup>[17]</sup>
德国联邦教育和研究部	2013	个性化医学	在具有相同或相似基因分布患者群体内诊断和治疗疾病时应用分子-生物学结果和过程,实现对有相同或相似特性的患者群体的医疗,也就是通常所说的分层医疗 <sup>[18]</sup>
欧盟委员会研究和创新部创新型及个性化医学小组组长 Irene Norstedt	2014	个性化医学	指一种使用分子生物学记录和分析数据在正确的时间给那一位患者提供的准确的、定制的治疗策略,来确定疾病易感性和/或传达及时靶向的疾病预防 <sup>[19]</sup>
《生命奥秘》	2008	个性化用药	采用遗传学与基因组学的方法针对个体所患疾病进行预测、预防及治疗 <sup>[21]</sup>
吴民等	2013	个性化医学/个性化治疗	以个人基因组信息为基础,结合蛋白质组、代谢组等相关内环境信息,为病人量身设计出最佳治疗方案,以期达到治疗效果最大化和副作用最小化的定制医疗模式 <sup>[22]</sup>
美国白宫网站	2015	精准医学	一种考虑个体在人类基因、环境和生活方式上差异性的新型途径 <sup>[23]</sup>
人民网	2015	精准医疗	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 <sup>[24]</sup>
詹启敏	2015	精准医疗	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,制定具有个性化的疾病预防和治疗方案 <sup>[25]</sup>
维基百科	2016	精准医疗	一种提出定制化医疗保健的医疗模式,其医疗决策、医疗实践和/或医疗产品都只针对单个患者 <sup>[26]</sup>
全球健康创新峰会	2016	精准医疗	又称为个性化医学,即用患者个体信息结合其特定疾病构成临床信息来定制预防和治疗手段
美国匹兹堡个性化医学研究所	2016	精准医疗	一种试图基于患者独特的基因组成及其生活习惯进行疾病预防和治疗的医学途径 <sup>[27]</sup>

表2 各国不同用语分布

术语	目前使用国家(地区)
精准医学	美国、澳大利亚、中国、新加坡、印度、卡塔尔等
分层医学	英国
基因组医学	法国
个性化医学	欧洲其他地区、加拿大、韩国等

## 2 个性化医学发展概览

个性化医学和个性化药物目前已成为医药发展的趋势。世界各国都非常重视个性化医学的研究,自2003年HGP结束以来,各国(地区)就一直在推动个性化医学领域的发展,包括发布相关报告、推出并启动相关研究计划、成立相关联盟或平台

等。目前发达国家在个性化医学方面的政策支撑及研究工作处于领先地位,尤其是美国和英国,早在2006年左右就开始关注个性化医学;其次是欧盟、德国和加拿大,从2010年左右开始重点关注个性化医学,发布一系列报告和资助计划。在美国政府2015年推出“精准医学计划”后,各个国家政府都相继出台各自的个性化医学发展策略,如法国、日本、加拿大、澳大利亚、比利时、印度、瑞士、以色

列、卢森堡、韩国、新加坡、泰国、爱尔兰和爱沙尼亚等。其他欧洲国家尽管尚未出台全国性的计划或政策,如冰岛、荷兰、斯洛文尼亚、葡萄牙等,不过也都在积极探索并发展个性化医学,如冰岛早在1998年就开始开展群体基因组研究(deCODE公司开展,后经政府授权)、荷兰在2010年就启动癌症个体化治疗中心建设。个性化医学发展大事记详见图1。

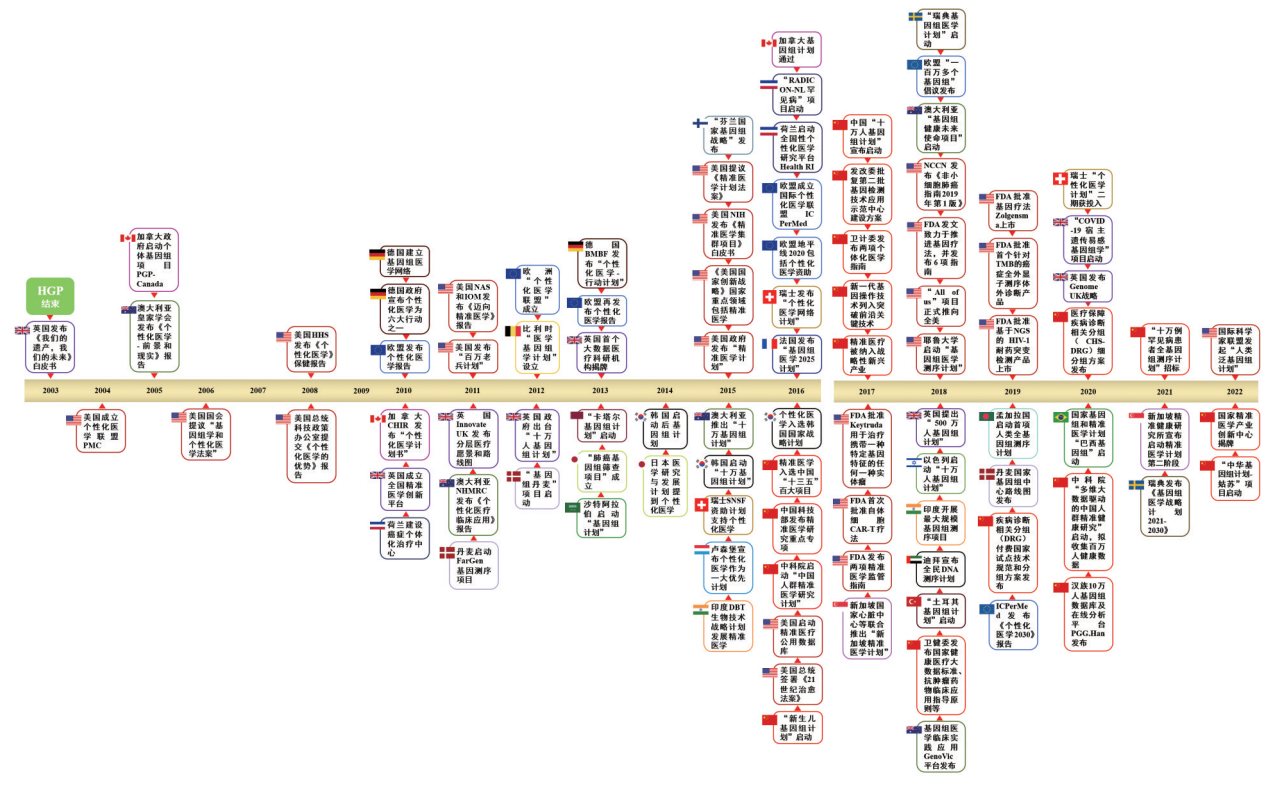


图1 个性化医学发展政策或计划大事记

由图1可知,个性化医学发展得有声有色的国家主要集中在欧美,如美国、英国、德国等,亚太地区包括日本、韩国、中国、新加坡等,还包括拉丁美洲的巴西,非洲也自2020年新冠肺炎疫情以后发布病原体基因组计划。个性化医学主要计划有:美国“精准医学计划”<sup>[23]</sup>和“百万老兵计划”<sup>[28]</sup>以及“All of us计划”、英国“十万人基因组计划”<sup>[29]</sup>和“分层医疗行动路线图”<sup>[30]</sup>及“500万人基因组计划”<sup>[31]</sup>、德国的“个性化医学行动计划”<sup>[19]</sup>、法国的“基因组医学计划”<sup>[32]</sup>、加拿大的“个性化医学计划”<sup>[33]</sup>、瑞士

的“个性化医学网络计划”<sup>[34]</sup>、澳大利亚的“十万基因组计划”<sup>[35]</sup>和“零儿童癌症计划”<sup>[36]</sup>、日本的“基因组医学计划”<sup>[37]</sup>、韩国的“后基因组计划”<sup>[38]</sup>和“十万基因组计划”<sup>[39]</sup>、比利时的“医学基因组学计划”<sup>[40]</sup>、瑞典的“基因组医学计划”<sup>[41]</sup>、新加坡的“基因组计划”和“精准医学计划”<sup>[42]</sup>等。

国际上在推动个性化医学发展上采取的主要措施有:(1)制定相关国家层面发展战略或法案。美国国会早在2006年就提议“基因组学和个性化医学法案”<sup>[43]</sup>,2016年再次提议“精准医学计划法

案”<sup>[44]</sup>,同年白宫发布的《美国国家创新战略》报告<sup>[45]</sup>中也将“精准医学”作为其国家重点创新领域之一。(2) 政府给予资金支持。各个国家(地区)政府或资助机构大力资助个性化医学相关战略计划或项目。(3) 建立研究或产业联盟。包括美国的个性化医学联盟(Personalized Medicine Coalition, PMC)<sup>[46]</sup>、精准医学联盟<sup>[47]</sup>、欧洲个性化医学联盟<sup>[48]</sup>、欧洲百万欧洲基因联盟和个性化医学国际联盟<sup>[49]</sup>。(4) 建立个性化医学相关基础设施,包括建设相关数据库和技术平台,如生物银行或基因数据库、基因组测序技术、大数据共享和分析平台等;积极构建人群队列。(5) 积极开设个性化医学课程和培训项目。全球知名高校,包括哈佛大学、斯坦福大学、麻省理工学院等,都推出了个性化医学相关的课程,培养个性化医学领域的人才。

下文将对主要发达国家(地区)的个性化医学计划或项目进行分析,详细介绍这些国家在个性化医学领域的发展目标、投入强度、重点领域和重要方向、管理模式等内容。

## 2.1 目标与愿景

对主要发达国家(地区)的个性化医学发展计划中的目标与愿景进行解析,从中提取最重要的相关术语,可以发现国家(地区)个性化医学发展计划的相同之处及差异所在。经过分析发现,美国、欧盟、英国、德国与法国的个性化医学发展目标各有侧重点,如英国和美国强调构建大规模人群队列,欧盟、德国和法国重点在于行业建设,但大致内容一致(表3)。表中的5个国家(地区)都突出了相关行业建设,例如美国要实现第二代基因测序技术的审查与监管现代化、欧盟的实现个性化预防与治疗及行业教育与技能培训、英国的分层医疗目标及医保体系改革与完善、德国的个性化医学产品与服务的市场准入、法国直接提出要建设基因组医疗行业。这表明,个性化医学实际上是对医疗行业的彻底颠覆,要想真正实现个性化医学,行业的重新建设和审查与监管以及医保体系都是其中必不可少且要真正面对的重要环节。

表3 主要发达国家(地区)个性化医学目标与愿景解析

国家(地区)	目标/愿景主要内容
美国	癌症治疗和癌症知识网络、研究队列、保护隐私和数据安全、基因测序审查与监管、公私合作
欧盟	疾病理解、个性化预防与治疗、临床生物信息学、行业教育与技能培训
英国	分层医疗、资源与数据共享、跨部门合作、新药与诊断组合、患者自愿、医保体系、知识产权框架
德国	生物标志物审批、治疗改善、行业投入、公众理解、降低药物副作用、个性化医学产品与服务的市场准入、定制化医疗
法国	专家团队建设、基因组医疗行业建设、通用护理渠道、基因组测序

(1) 知识体系构建:美国和欧盟的个性化医学发展目标都强调要改变现有的以疾病为主的医疗知识基础,如建立癌症知识网络、疾病深层理解与再分类。建立的知识体系将包括遗传、生化、环境和临床数据,从患者角度来定义分子亚型,做到可依据患者的基因亚型、环境和生活方式等因素做出医学决策的科学基础,这是个性化医学的“奠基石”。

(2) 强调合作:美国、英国、德国的个性化医学发展目标中突出了合作,包括患者与科研机构的合作、科研机构和科研资助机构的合作、科研机构和

制药公司的合作等。可以看出,个性化医学的实现离不开各部门、各机构的合作,甚至离不开每位公众的理解、接受和积极参与。

(3) 开发药物:美国、英国和德国的目标中均涉及到了药物,包括降低药物副作用、改善药物耐药性、研发新药。可见,个性化医学中另一个重要的环节就是要提高用药效果,开发出对群组更有效的靶向药物或个性化药物,尽可能降低药物产生的副作用。

(4) 建立研究队列:美国个性化医学计划中提出要建立美国人的百万人群队列。其他国家,包括

英国、韩国、法国、澳大利亚、荷兰、冰岛等国家都启动了大型人群队列研究,各国都开始根据自身的人群特征,开展相应的人群基因型研究。

(5)其他侧重点:美国的个性化医学目标还包括保护隐私和数据安全,德国的个性化医学计划目标包括生物标志物审批、英国的资源与数据共享及

建立知识产权框架分别是实现个性化医学的技术基础、基础设施和制度保障。

## 2.2 投入强度

各国(地区)政府及资助机构也积极资助个性化医学及相关学科领域的研究,以推动个性化医学在本国的发展。各国(地区)具体投入情况见表4。

表4 各国(地区)个性化医学及相关领域资助情况

国家(地区)	资助时间	资助额度	用途	资助范围
欧盟	2007—2013	10亿欧元	FP7个性化医学相关研究	国际性
	2008—2013	20亿欧元	创新医疗计划(IMI)一期	
	2008	500亿欧元	泛欧洲生物体样本库与生物分子资源研究设施BBMRI	
	2012	1.6亿欧元	发展患者群组分层技术、提高组学数据统计方法、检验生物标志物等	
	2014—2020	800亿欧元	个性化医学研究	
	2014—2024	32760亿欧元	创新医疗计划(IMI)二期	
	2016	3.43亿欧元	地平线2020个性化医学资助项目	
美国	2017	3.15亿欧元	地平线2020个性化医学资助项目	全国性
	2007	2.77亿美元	资助个性化医学项目	
	2008	3.52亿美元	资助个性化医学项目	
	2008	3.3亿美元	资助研究健康护理的成本、效果和质量,促进个性化用药上不同领域创新成果的集合同意和投资医疗信息技术	
	2009	110万美元	用于特定疾病、特定病人不同治疗效果的对比	
	2011	750万美元	百万老兵项目	
	2016	2.15亿美元	精准医学计划	
英国	2016—	15亿美元	精准医学计划	全国性
	2006	6100万英镑	英国生物银行计划	
	2007	1700万英镑	生物标记物研究项目	
	2011	1.3亿英镑	支持分层医疗的研发和商业化	
	2011—2015	6000万英镑	支持企业主导的分层医学项目	
	2011—2015	2亿英镑	分层医学创新平台	
	2011—2015	6000万英镑	资助非肿瘤分层医学申请项目	
	2011—2015	5000万英镑	连通癌症药物发现和早期发展	
	2011—2015	3亿英镑	支持行业合作伙伴与英国高等教育研究机构	
	2013	1亿英镑	对10万癌症和罕见病患者进行全基因组测序	
	2014	3亿英镑	十万人基因组计划	
	2015	3.75亿美元	十万人基因组计划	
	2015—2019	5000万英镑	分层医学孵化器	
每年	5亿英镑	英国健康研究所的基础设施建设,支持实验性药物研发和英国NHS临床试验		
德国	2013—2016	3.6亿欧元	个性化医学行动计划	全国性
法国	2016—2025	6.7亿欧元	基因组医学计划2025	全国性
瑞士	2017—2020	8000万瑞士法郎	个性化医学行动网络计划	全国性

表4 各国(地区)个性化医学及相关领域资助情况(续)

国家(地区)	资助时间	资助额度	用途	资助范围	
加拿大	2009—2017	2亿美元	个性化医学署名计划	全国性	
	未知	2000万美元	药物安全和有效性网络		
		3900万美元	加拿大景观遗传学环境与健康		
		2500万美元	基于社区的初级卫生保健		
		2500万美元	加拿大阿兹海默计划		
		625万美元	生物信息学和计算生物学		
	1450万美元	罕见病和新兴领域			
	2016—2022	500万美元	加拿大-荷兰合作研究网络探讨个性化治疗炎症性疾病		国际性
	2016—2020	2730万美元	肿瘤精准医学研究		
2016—	1830万加元	加拿大基因组计划(概念项目500万加元,原型项目1330万加元,原型项目中920万加元来自各省政府和企业)	全国性		
澳大利亚	2016—2021	1.25亿澳元	澳大利亚基因组学:基础设施、罕见病、癌症	全国性	
	2018	5亿澳元	澳大利亚基因组健康未来使命项目		
	2020	3600万澳元	资助墨尔本基因组学健康联盟的临床基因组项目		
	2020	200万澳元	南澳基因组学中心建设		
荷兰	2008	1.5亿欧元	资助企业和学术界的个性化医学项目	全国性	
	2016—2022	300万加元	加拿大-荷兰合作研究网络探讨个性化治疗炎症性疾病	国际性	
卢森堡	2008—2013	1.4亿欧元	发展生物银行、肺癌测试和系统生物学研究	全国性	
日本	2003	200亿日元	建设“个性化医学基因库”	全国性	
	每年	6~7亿日元	罕见病和为确诊疾病计划	全国性	
韩国	2014—2021	5.4亿美元	后基因组计划	全国性	
	2015—2019	2300万美元	韩国万人基因组计划		
新加坡	2000—	第一个5年投入: 6000万新币	新加坡基因组计划	全国性	
芬兰	2015—2020	5000万欧元	国家基因组战略	全国性	
瑞典	2019	1500万欧元	瑞典基因组医学(GMS)国家信息基础设施开发、制定数据共享标准、审查数据共享法律框架、开发数据分析和可视化工具	全国性	
	2020—2021	8800万瑞典克朗	瑞典基因组医学(GMS)国家计划		
	2020	1650万瑞典克朗	瑞典基因组医学(GMS)儿童与妇女癌症研究		
	2021—2030	预估90亿+瑞典克朗	瑞典基因组医学(GMS)战略规划:基因测序、IT基础设施、国家基础设施		
丹麦	2012—	8600万丹麦克朗	基因组丹麦	全国性	
	2011—2017	1000万丹麦克朗	FarGen基因组测序、基础设施、人口队列、病原体计划		
	2018	300万丹麦克朗	FarGen		
爱沙尼亚	2018—	500万欧元	10万人基因分型	全国性	
以色列	2018—2023	10亿新谢克尔	10万人基因组测序	全国性	
中国	2015—2030年	600亿元	支持精准医学研究和发展	全国性	
非洲	2020—2024	1亿美元	病原体基因组计划	区域性	

注:公开资料搜集数据。因篇幅有限,未能全部列出,仅列出突出代表性投入和计划。

根据可获取数据,各国在个性化医学领域的投入都较大,基本上都以亿或千万为计数单位,表明个性化医学研发工作需要强劲的经济基础作为支撑,而且需要长时间的连续资金投入发展保障。

从投入强度来看,目前美国和欧盟在个性化医学领域投入强度最大,不仅其资助额度大,同时资助期限也比较长,可见美国和欧盟在个性化医学及其相关领域的医学研究与应用上信心十足。虽然美国个性化医学面临总统换届、整体预算缩水30%以及期限延长一倍等问题<sup>[50]</sup>,但美国国会依然支持个性化医学项目,并将总计48亿美元预算中超过四分之一的预算给个性化医学一个方向,支持其未来10年的发展。英国在个性化医学上的投入也比较多,而且多为连续性投入,涉及面也比较广。自2015年开始,中国在个性化医学上也开始加大投入。

从时间先后来看,新加坡是最早开始投入个性化医学研究的国家,2000年就开始投入建设“新加坡基因组计划”,但由于数据获取难度大,未能找到更多此后的相关资助经费数据。随后是日本2003年开始建设“个性化医学基因库”,接着就是英国、美国和欧盟,陆续资助相关研究,可见个性化医学研究仍然以发达国家为主导。结合时间和投入强度来看,欧盟、美国、英国、德国、法国、韩国、加拿大、澳大利亚等都开始在2014—2018年间选择加强对个性化医学的投入,投入额度明显要高于此前年份。

从投入用途上来看,英国涉及的产业链最广,

包括基础设施建设、生物银行、生物标记物、肿瘤药物及实验性药物研发、非肿瘤领域、基因测序、临床试验、商业化和孵化器等,既包括了前端的基因组学研究投入和药物研发投入,也包括末端的产业化和行业发展支持等。2020年新冠肺炎疫情暴发后,非洲投入1亿美元用于病原体基因组研究,其他还包括微生物基因组计划<sup>[51]</sup>、所有生物基因组计划<sup>[52]</sup>等。从大健康的角度来看,基因组计划不再局限于人类。

从投入项目(计划)覆盖范围来看,除了欧盟覆盖了多个国家,欧盟内部成员国之间存在合作关系外,其他国家的研发投入大多以本国为主,只有荷兰和加拿大两国于2016年开始合作投入炎症性疾病的个性化治疗研究。实际上,个性化医学需要有大数据和不同种群的人类作为基础,国际合作应该成为未来趋势。

### 2.3 重点领域

尽管各国相继出台了个性化医学的相应发展策略并对其投入了大量的研发资金,但是各国(地区)在个性化医学领域的研发侧重点还是稍有差异。通过对主要发达国家(地区)的个性化医学发展计划中的行动路线图或重点措施进行内容分析,我们发现各国(地区)个性化医学发展计划有以下重点(表5)。

表5 各国(地区)个性化医学计划面向重点领域解析

国家(地区)	重点方向/主要措施
美国	癌症预防与治疗;百万志愿者招募及测序;耐药机制研究与解决方法;科学知识环境;靶向药物临床试验;下一代测序技术审查与推广;保护健康隐私和数据信息安全;数据共享与使用标准
欧盟	证据建立;医疗经济研究;开放数据集成与合作;道德、法律、社会问题研究;监管途径及规章与法律框架;分子层疾病再分类;临床试验;表型-基因型研究;药物交互研究;生物标志物临床检验
英国	激励采纳;增强意识;患者招募——同意和伦理;临床试验;数据采集;管理和使用;监管和标准;知识产权;生物银行和生物标志物;提高影响力
德国	理解疾病;电子医疗;临床实践;生物标志物;多方合作网;道德、法律和社会层面问题
法国	测序服务中心网络;数据计算中心;电子医疗记录;法律及道德标准;基因诊断服务;医疗体系经济模式;公私合作组;培训;监控和指导机制;公众参与
瑞士	管理、结构和组织;数据收集组织标准化及互操作;成员或利益相关者;道德、法律和社会影响;经济影响
威尔士	基因服务;诊断创新;数据存储;机构合作;人才建设;遗传和基因组学教育与技能培训

由表5可知,各国(地区)的个性化医学发展方向各有重点,但大致内容一致。从相同点来看,美

国和英国重点领域中都包括了志愿者或患者招募,而法国的重点领域也提到了公众参与,说明个性化

医学的发展离不开公众支持,无论是这种新型医疗模式的推广还是在研究阶段都需要有大量的公众参与其中,提供研究所需的基因数据和遗传药理学数据。

美国、欧盟、英国、法国、瑞士和威尔士都直接提出了与数据管理有关的方向,包括数据采集、数据共享、数据存储、数据计算与分析、数据使用全流程管理及相关标准化和互操作。德国尽管没有直接提及数据管理,但是其电子医疗也可以视作一种数据类型。由此可见,数据,或者说是大数据是个性化医学的重要基础。不仅需要通过数据采集建立相关基因库或样本库,如生物银行、电子医疗数据库,而且更重要的是通过对采集的数据进行计算和分析,快速发现每位患者间的相同和相异之处,并对比数据库数据为其提供最适当的治疗方案。

美国、欧盟、英国和德国目前的重点方向中还包括了生物标志物,例如发现新的生物标志物、检验和评价各种已有的或新发现的生物标志物以达到更准确地诊断。个性化医学发展关键在于生物标志物的发现与临床实践。美国国家癌症研究所(National Cancer Institute, NCI)在2016年财政年度拨款550万美元资助建立多家实验室以便加快研究生物标志物和开发生物标志物测定方法,用于检测乳腺癌、前列腺癌、肺癌、泌尿生殖器官癌以及发病率快速上升的癌症<sup>[53]</sup>。

欧盟、法国和瑞士目前较为注重的是基础设施(包括服务中心网络和计算中心)的建设以及个性化医学的经济层面,即个性化医学是否真正可以缓解国家/政府的医疗负担。前文投入强度也表明,个性化医学目前需要国家/政府强力的资金支持,而还没有相关研究表明这种医疗模式会比现有医疗模式更节省费用。倘若国家(项目)经费难以为继,个性化医学的发展则很有可能会被“叫停”。

从研究的落脚点来看,目前美国、英国、法国和欧盟在发展个性化医学时都开始从癌症领域开始,也包括罕见病的个性化医学研究,再慢慢拓展至其他常见病。一方面可能是因为目前癌症领域已发现的生物标志物和个性化药物最多,在美国食品药品监督管理局(Food and Drug Administration, FDA)已

批准的带基因标签的药物中,肿瘤领域的药物数量最多,另一方面也有可能是因为癌症波及患者数量和肿瘤类型比较多,比较容易发现各种组学中的统计规律<sup>[54]</sup>。

另外,上述国家(地区)中,美国、英国、欧盟、德国、法国、瑞士都提到了个性化医学相关的道德、法律和社会问题,包括健康隐私、数据安全。这体现了个性化医学中的以个体为主要的理念,包括为每个个体录入基因信息和其他影响健康的因素(生活习惯、性别、年龄、环境)并建立电子医疗记录,而这些信息都属于个体隐私,一旦数据安全得不到保障,将很有可能造成信息泄露。其他道德、法律和社会问题可能还包括保障个性化医学发展的规章和法律框架、机制体制和研究人群队列的种族问题等,这些都是个性化医学最终达成目标过程中可能会出现各种问题。

从各国重点方向的不同点来看,美国目前比较侧重于癌症靶向药物研发及耐药性临床测试和二代基因测序技术的推广工作;欧盟目前更关注个性化医学的有关证据研究,即个性化医学是否真的能够提高医疗效果,改善医疗服务;德国更注重医疗服务实践,包括利用生物标志物提高诊断的精确性以及降低治疗用药的副作用和提供更为高效的靶向治疗等;法国还比较关注基因诊断服务。

## 2.4 管理模式与推进方式

目前各国(地区)的个性化医学发展策略多是以顶层设计为主导,由国家级相关机构出台相应发展政策或计划,计划或项目的管理机构同样也是国家级的政府部门,从上而下的推进个性化医学。美国的“精准医学计划”就是从上而下的顶层战略部署方式,主要以大型国立研究机构和资助机构为主,依托美国国立卫生研究(National Institute of Health, NIH)和FDA以及其他政府办公室等,尤其是美国NIH和FDA,分别开展研究工作和机制体系的构建工作。欧盟、德国、法国也都采用由发布个性化医学计划或项目的资助机构开展相关计划/项目管理工作的模式,以及依托计划或项目开展个性化医学研究及推广的推进方式。计划或项目的发布机构大多是政府、政府部门或政府委任的资助机

构或科研机构。

与上述国家(地区)稍显不同的是英国。尽管英国也是政府主导的推广方式,但是英国在个性化医学的推广和多方合作方面要明显好于其他国家。首先,英国依托已有的英国国民医疗保健体系(National Health Service, NHS)和 Genomics England 开展个性化医学的相关研究工作,同时还着手构建了英国分层医学创新平台(Stratified Medicine Innovation Platform, SMIP)、分层医学弹射中心网络、基因治疗中心网络以及个性化医学专项小组等积极在全英国推广个性化医学。其次,英国许多政府机构和知名慈善机构都加入了英国推动分层医疗发展和推广的工作中。技术战略委员会(Technology

Strategy Board)、医学研究理事会(Medical Research Council, MRC)、英国癌症研究所(Cancer Research UK, CRUK)、英国关节炎研究所(Arthritis Research UK, ARUK)、卫生部(Department of Health, DH)、苏格兰政府卫生局(Scottish Government Health Directorate, SGHD)和英国国家临床健康和卓越研究所(National Institute for Clinical Health and Excellence, NICE)也都建立了合作关系,推广分层医学。

瑞士个性化医学网络(Swiss Personalized Health Network, SPHN)计划<sup>[55]</sup>在推广方面也做得很好。在保障顶层指导的基础上,一层一层地深入至相关方,并努力将各方纳入其中(图2)。

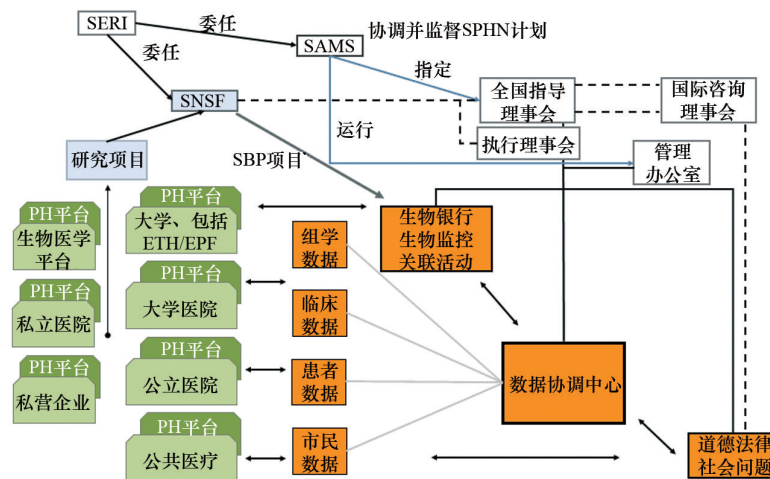


图2 SPHN计划组织架构建议图,分3层:国家层(蓝色)、技术层(橘色)、机构层(绿色)

图2所示为瑞士SPHN计划组织架构建议图。瑞士的SPHN计划由国家层面的SERI(瑞士国家教育、研究和创新秘书处)指导,瑞士医学科学院(SAMS)协调并总管SPHN计划,瑞士自然科学基金会(SNSF)资助并管理研究项目。在技术层面,除了建立数据协调中心,积极建设生物银行及各种组学数据库、临床数据库、患者数据库、市民数据库等,也包括个性化医学相关的道德、法律和社会问题。而负责开展具体技术研发的机构层面,包括高校、公私医院以及各研究平台和相关私企,通过联合这些机构,实现多渠道、全方位开展个性化医学相关的研究项目。

目前全球个性化医学的推进方式几乎都是由上而下的“命令式”,几乎没有自底向上的方式,这也说明了个性化医学的发展离不开国家和政府的支持,另一方面也说明公众对于个性化医学概念的认识及关注有待增强。

### 3 中国个性化医学发展现状与基础

#### 3.1 政策环境

##### 3.1.1 政府高度重视个性化医学产业的发展

中国政府近年来高度重视个性化医学产业的发展<sup>[56]</sup>(表6)。自2015年美国“精准医学计划”面

世以来,中国政府部门和国家级科研资助机构也陆续发布了多项个性化医学发展计划和项目,积极寻求个性化医学的发展方向。2015年2月,习近平总书记批示科学技术部(科技部)和国家卫生和计划生育委员会(卫计委),要求国家成立中国精准医疗战略专家组,共19位专家组成了国家精准医疗战略专家委员会,正式拉开了中国精准医疗计划的大幕<sup>[57]</sup>。2016年,精准医学被列入“十三五”发展规

划<sup>[58]</sup>。同年启动了国家重点研发计划“精准医学研究”重点专项<sup>[59]</sup>。2017年,中国启动“十万人基因组计划”<sup>[60]</sup>。由表6可知,科技部、卫计委、中国科学院、国家自然科学基金委、知名高校都开始布局个性化医学领域,包括公布精准医学研究规划、项目,建立研究中心、数据中心、产业联盟、学/协会,发布相关技术试点及评估等。

表6 中国个性化医学相关政策、计划及产业发展大事件

年月	大事记
2015.01	国家卫计委(现中华人民共和国国家卫生健康委员会)发布《关于产前诊断机构开展高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点工作的通知》,批准了109家医院开展高通量基因测序技术临床试点
2015.02	国家精准医疗战略专家委员会成立 中国遗传学会遗传咨询分会正式成立
2015.03	科技部召开国家首次精准医学战略专家会议,提出中国精准医学计划
2015.05	国家医疗数据中心在北京大学医学部成立 复旦大学附属中山医院成立“精准医学中心” 复旦大学附属儿科医院成立“儿童精准医学中心”
2015.06	浙江大学附属第一医院成立“精准医疗中心” 上海市胸科医院与上海张江转化医学研发中心成立“肺癌精准医学研究中心” “京津冀心血管疾病精准医学联盟”正式成立
2015.07	国家卫计委医政司发布了《药物代谢酶和药物作用靶点基因检测技术指南(试行)》和《肿瘤个体化治疗检测技术指南(试行)》
2015.09	“南京高新精准医学检验所”正式成立
2015.10	全国卫生产业企业管理协会基因技术研究与应用专业委员会成立
2015.11	中华医学会心血管病学分会精准心血管病学组成立 精准医疗纳入《中华人民共和国国民经济和社会发展第十三个五年规划纲要》
2015.12	中国个体化用药-精准医疗科学产业联盟成立 卫生部临床检验中心对全国肿瘤诊断与治疗高通量测序室间质评估
2016.01	中国科学院“中国人群精准医学研究计划”正式启动
2016.03	生命科学、精准医学正式被写入《中华人民共和国国民经济和社会发展第十三个五年规划纲要》 中国“精准医学研究”重点专项2016年项目指南正式公布,实施周期为2016—2020年
2016.04	30余位专家及领导共同研讨精准医学研究计划的实施原则、目标及重点内容
2016.06	国家卫计委发布了包含61个项目的“精准医学研究”拟立项项目清单
2016.08	中国新生儿基因组计划启动,计划将在未来5年内开展10万例样本的新生儿基因检测
2016.09	国家基因库在深圳举行开业仪式
2016.10	《健康中国2030规划纲要》发布,提出加强慢病防控、精准医学、智慧医疗等关键技术突破;到2030年,全面实现人口健康信息规范管理和使用,满足个性化服务和精准化医疗的需求
2016.11	精准医疗、干细胞、免疫细胞治疗正式写入《中华人民共和国国民经济和社会发展第十三个五年规划纲要》的《医药工业发展规划指南》
2016.12	国家卫计委正式印发医学检验实验室标准规范量大文件《医学检验实验室基本标准(试行)》和《医学检验实验室管理规范(试行)》 《“十三五”国家战略性新兴产业发展规划》指出“以基因技术快速发展为契机,推动医疗向精准医疗和个性化医疗发展”

表6 中国个性化医学相关政策、计划及产业发展大事件(续)

年月	大事记
2017.01	国家发展和改革委员会发布《“十三五”生物产业发展规划》,加快发展精准医学新模式
2017.04	《“十三五”生物技术创新专项规划》发布,基因测序、免疫疗法被提及
2017.06	《“十三五”卫生与健康科技创新专项规划》发布,提出建立多层次精准医疗知识库体系和国家生物医学大数据共享平台,重点攻克新一代基因测序技术、组学研究和大数据融合分析技术
2017.09	国家食品药品监督管理总局正式加入国际人用药品注册技术协调会
2017.10	四川大学华西医院牵头发起成立的全国精准医学产业创新联盟正式成立
2017.12	国家发展和改革委员会批复第二批基因检测技术技术应用示范中心建设方案 国家卫计委发布《感染性疾病相关个体化医学分子检测技术指南》《个体化医学检测微阵列基因芯片技术规范》 哈尔滨工业大学牵头的“中国十万人基因组计划”启动
2018.06	国家卫生健康委员会等发布进一步改革完善医疗机构、医师审批工作通知,强调医疗机构可委托独立医学检验实验室、病例诊断中心提供医学检验、病例诊断等服务 欧狄沃(纳武利尤单抗注射液, nivolumab injection)获批上市
2018.07	高通量检测创新产品“人EGFR/ALK/BRAF/KRAS基因突变联合检测试剂盒(可逆末端终止测序法)”作为“肿瘤NGS第一证”,获批三类医疗器械产品的注册
2018.08	Illumina的新一代测序(NGS)系统获批
2018.09	国家卫生健康委员会发布《新型抗肿瘤药物临床应用指导原则(2018年版)》《国家健康医疗大数据标准、安全和服务管理办法(试行)》
2019.03	“实施癌症防治行动,推进预防筛查、早诊早治和科研攻关”被写进《2019年政府工作报告》
2019.05	《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》发布,为中国人类遗传资源提供监管规范
2019.07	《国务院关于实施健康中国行动的意见》《健康中国行动(2019—2030年)》印发,促进以治疗为中心向以人民健康为中心转变,加大癌症筛查
2019.08	修订《药品管理法》,鼓励具有新的治疗机理、治疗严重危及生命的疾病或者罕见病、对人体具有多靶向系统性调节干预功能等的新药研制,鼓励儿童用药品的研制和创新等
2019.10	医保局发布“关于印发疾病诊断相关分组(DRG)付费国家试点技术规范 and 分组方案的通知”,对逐步形成与完善DRG医疗付费体系进行了统筹规划
2020.05	中国科学院战略性先导科技专项(B类)“多维大数据驱动的中国人人群精准健康研究”启动
2020.11	2020(首届)精准医学大会举办,会议由广东省精准医学应用学会主办、40余家专业机构共同参与举办
2021.06	《中华人民共和国数据安全法》发布,规范数据处理活动,保护数据权益提供规范 华大基因与四川大学华西医院合作发起“中国十万例罕见病患者全基因组测序计划”
2022.03	国家精准医学产业创新中心揭牌,项目初期总投资10.52亿元

### 3.1.2 相关研发投入不断增加

在个性化医学领域,科技部精准医学研究重点专项预计总投入600亿元。尽管这一数字可能不是最终投入额,但是从不断被推出的个性化医学相关项目来看,全国在个性化医学领域的研发投入呈指数级增长。科技部精准医学研究重点专项从2016年开始发布<sup>[59]</sup>。国家自然科学基金委员会和中国科学院学部合作资助了精准医学发展战略研究项目<sup>[60]</sup>,包括“精准医学与个体化医疗发展战略研究”、中国科学院学部资助的“精准医学的内涵及

其发展战略”和“精准医疗战略实现关键问题识别及对策研究”三项战略研究项目。中国科学院还启动并实施了战略性先导科技专项“个性化药物——基于疾病分子分型的普惠新药研发”<sup>[62]</sup>,预算总额约11.2亿元。

## 3.2 经济基础

### 3.2.1 全国经济保持平稳较快增长

据统计<sup>[63]</sup>,2021年中国经济总量已突破114万亿元。同时,2021年全社会研发投入达到2.79万亿元,同比增长14.2%,研发投入强度(即研发投入

占国内生产总值比重)达2.44%<sup>[64]</sup>。良好的经济发展态势和全社会的研发投入给科学研究和产业发展提供了坚实的保障。就医药制造业来看,2020年研究与发展(Research and Development, R&D)经费共支出784.6亿元,在制造业细分体系中排名第7位;R&D经费投入强度(与主营业务收入之比)为3.13%,在制造业细分体系中排名并列第2位<sup>[65]</sup>。科技研发投入与经济发展之间存在相互带动、相辅相成的良性循环关系<sup>[66]</sup>。

### 3.2.2 中国生物医药产业发展势头良好

医药行业发展水平和国民经济的发展速度息息相关。随着中国国民经济的快速持续增长,人民的生活水平得到提升,中国医药行业也得到不断快速发展。2021年中国规模以上医药制造业营业收入为2.93万亿元,同比增长17.83%<sup>[67]</sup>;规模以上医药制造业增加值同比2020年增长24.7%<sup>[68]</sup>。政府对医药卫生投入加大、全民医保、人口老龄化、慢病需求增大、人均用药水平提高以及大健康领域消费升级等利好因素对医药行业需求起到支撑作用。据统计,2021年全球个性化医学市场规模近2.12万亿美元,预计到2030年将达到5.7万亿美元以上<sup>[69]</sup>。从医药行业再到细分的个性化医学行业,均体现出良好的发展势头和市场潜力。

## 3.3 社会基础

### 3.3.1 众多的人口基础

根据国家统计局发布的第七次全国人口普查数据,截至2020年11月,中国总人口为14.43亿<sup>[70]</sup>。众多的人口为个性化医学研究中的人群队列构建提供了强大的基础,同时不同民族、种族的人口构成也是发现不同种族间基因差异的可靠保障。另外,中国人口老龄化提高了居民的保健、医疗潜在需求,居民健康意识的提升也扩大了医疗保健支出。随着越来越多的人对医疗保健的需求增强,疗效越高的医疗手段也必将被人们所重视和推崇。最后,从广泛意义上来说,众多的人口基础也给个性化医学相关领域和行业培养具备专业知识储备和行业技能的人才提供了人才储备,有利于个性化医学的持续推进。

### 3.3.2 健康事业是民生大计

2012年,习近平总书记正式提出“中国梦”。这一梦想的实现,除了政治、经济推动外,还需要健康做支撑。2014年,习近平总书记指出,“没有全民健康,就没有全面小康”<sup>[71]</sup>。健康中国是当前中国的发展战略,《国务院关于实施健康中国行动的意见》《健康中国2030规划纲要》等都说明健康问题是建设小康社会迫切需要解决的问题。实施个性化医学是推动全民健康的国家发展战略。在人口基数大以及人口快速老龄化背景下,中国医疗健康市场规模和空间发展巨大,而且叠加“健康中国”等战略性政策支持,加之居民消费结构升级、医保商保体系完善、医药医疗新技术来临,发展个性化医学将开辟全新医疗市场,带来健康和经济的双重收益。

### 3.3.3 慢性病患者率增加

随着中国经济的快速发展,工业化、城镇化、人口老龄化、生态环境改变等都给医药卫生工作带来新的严峻挑战,重大慢性病如肿瘤、糖尿病、心血管系统疾病、神经系统疾病等已成为严重威胁人民健康的主要疾病。在肿瘤领域,根据世界卫生组织国际癌症研究机构(International Agency for Research on Cancer, IARC)最新发布的《2020年全球最新癌症负担数据》统计,2020年全球新发癌症病例1929万例,其中中国新发癌症457万人,占全球23.7%,高居全球第一<sup>[72]</sup>。个性化医学的实施可大幅度提高癌症患者存活率<sup>[54]</sup>(存活率的提高与疾病早期检测工具的应用有密切关系)。靶向药物的研发与上市也极大提高了患者存活率,如慢性粒细胞白血病患者由于批准的靶向治疗药物越来越多,其寿命已接近平均寿命。

## 3.4 科技环境

从科研成果来看,中国个性化医学研究已初具成果。通过Web of Science<sup>[73]</sup>对个性化医学研究论文进行主题检索来看(检索式:TS=("precis\* medicine\*" OR "personalized medicine\*" OR "personalised medicine\*" OR "stratif\* medicine\*" OR "individual\* medicine\*" OR "genom\* medicine\*"),出

版年截至2021年,检索日期:2022.4.19),中国共有3245篇SCI(科学引文索引, Science Citation Index)论文,论文数排名全球第三位,仅次于美国和英国。从技术平台来看,中国已具备发展个性化医学的技术条件。个性化医学得以快速发展的3个技术基础:人类基因组测序技术、生物医学分析及诊疗技术、大数据分析技术。人类基因组测序技术方面,2014年底国家已经批准了100多家医院开展高通量基因测序技术临床试点,也发布了第一批肿瘤诊断与治疗项目高通量基因测序技术试点单位<sup>[74]</sup>。生物医学分析及诊疗技术方面,目前国内已建成全国性的国家生物医学分析中心和若干高校/地区范围的生物医学分析技术研究中心。大数据分析技术方面,目前国内已建成了国家医疗数据中心、大数据共享平台、多家精准医疗中心,开展人群全基因组测序,建立数据库和样本库,如中科院人群队列、华西医院的十万人基因组计划等。

综上所述,无论是在政策基础、社会基础方面,还是从经济基础及科技环境来看,中国发展个性化医学已经具备了一定的基础,包括友好的政策环境和良好的经济基础,也具有了较好的人口基础和科研、技术发展基础。个性化医学将为中国国民提供更加精准的健康管理和疾病诊治手段。

## 4 中国个性化医学发展建议

### 4.1 持续投入相关基础设施

个性化医学离不开基因测序和大数据分析等技术,离不开构建百万人级的国家大型健康队列和特定疾病队列,以及生物医学大数据共享平台。因此,持续的研究投入和大规模人群队列就显得非常必要。同时,大数据技术、组学技术、分子影像与分子诊断技术、数据挖掘技术等也需要深入研究和财政支持。基因组数据库等基础设施和平台建设也需要研发经费的持续投入。全球各国(地区)也都投入了大量经费,包括建设人群队列、基因组数据库、IT(信息技术, Information Technology)设施等方面。中国在“十三五”过后,个性化医学并没有出现在“十四五”规划中,为了保障个性化医学能得到持

续的研发投入,建议从国家层面制定相关发展战略或计划。

### 4.2 加强个性化医学数据共享

可互操作和可共享的健康数据是个性化医疗方法的关键,无论是在研究还是在临床应用中。在临床样本和健康人群的信息收集、临床资料的分析、个体化医疗的实施等方面,中国数据共享机制仍不健全<sup>[75]</sup>。影响数据共享的因素有很多,包括科研人员共享意愿、激励机制不足,缺乏项目配套政策等。建议由卫生行业权威机构牵头,联合相关部门及各医疗机构、大学等共同实施数据整合共享计划,以此夯实个性化医学的数据资源基础,实现医疗资源集约化管理与利用,也能在一定程度上防止数据“外流”。

### 4.3 完善监督机制与伦理政策

目前中国个性化医学相关研究主要以项目形式进行管理,涉及单位比较多,但是单位之间、项目之间和项目结束后的一系列标准或政策以及监督机制相对不够完善。由前文可知,英美等国的个性化医学计划和项目具有比较好的管理组织和监督体系,在数据安全、科研伦理、数据访问等方面,都有比较详细的定义和解释及条目。但是,目前中国个性化医学相关审查和监督机制还有待加强,基因组测序机构及人员的伦理审查机制、配套的流程标准、法律法规等有待制定。

### 4.4 加强人才队伍建设与多方合作

如果没有人才作支撑,中国个性化医学研究根本无从推动。人才建设的首要问题是如何遴选具有国际水准的人才为我们所用,同时又培养出自己本土的人才。重视基础教育、形成创新人才梯队的培养体系,中国才有可能进行个性化医学的创新。另外,中国目前还缺乏具有国际竞争力和科学素养的科学项目综合管理人才,以及医学伦理人才等跨行业、跨部门人才,需要制定系统的人才培养计划,建设人才队伍和人才培养体系。不同专业人才之间的共同努力、分工合作,才能更好地推动个性化医学的发展。

### 4.5 试点开展遗传健康门诊并逐步推广

目前中国个性化医学还在科学研究阶段,尚未

开展临床应用和医疗服务。为促进个性化医学的推广,加强公众的健康意识和对个性化医学的认可,建议试点一些大医院,尤其是公立医院率先开展遗传健康门诊,对前来就诊的患者进行疾病分类和健康管理,使用电子健康记录,建立个体化综合防治模式,使个性化医学尽可能早地进入临床应用。例如,德国4所大学医院合作建立了个性化医疗中心,为该地区1100万居民获得个性化医疗,包括肿瘤和自身免疫性疾病患者,从护理扩展到综合分子诊断和量身定制的医疗建议<sup>[76]</sup>。另外,还可加强科普宣传和教育工作,强化公众对个性化医学的认识和认可,尽量从早做到疾病预防、诊断、监控及有效治疗,以加快实现“健康中国”的目标。

#### 参考文献(References)

- [1] Eric J, Michelle L M, Jennifer R F, et al. From "personalized" to "precision" medicine: The ethical and social implications of rhetorical reform in genomic medicine[J]. *Hastings Center Report*, 2016, 46(5): 21-33.
- [2] Juengst E T, Settersten R A, Fishman J R, et al. After the revolution? Ethical and social challenges in 'personalized genomic medicine'[J]. *Personalized Medicine*, 2015, 9(4): 429-439.
- [3] Lancet T. Moving toward precision medicine[J]. *The Lancet*, 2011, 378(9804): 1678.
- [4] Mirnezami R, Nicholson J, Darzi A. Preparing for precision medicine[J]. *New England Journal of Medicine*, 2012, 366(6): 489-491.
- [5] Katsnelson A. Momentum grows to make 'personalized' medicine more 'precise'[J]. *Nature Medicine*, 2013, 19(3): 249.
- [6] Schleidgen S, Klingler C, Bertram T, et al. What is personalized medicine: Sharpening a vague term based on a systematic literature review[J]. *BMC Medical Ethics*, 2013, 14(1): 1-12.
- [7] Gibson W M. Can personalized medicine survive?[J]. *Canadian Family Physician*, 1971, 17(8): 29.
- [8] 孙文莺歌, 马路. 精准医学概念的内涵及其对我国的启示[J]. *中华医学图书情报杂志*, 2016, 25(10): 17-21.
- [9] Christensen C M, Grossman J H, Hwang J. The innovator's prescription: A disruptive solution for health care [M]. New York: McGraw-Hill, 2009.
- [10] National Research Council. *Toward precision medicine: Building a knowledge network for biomedical research and a new taxonomy of disease*[M]. Washington, DC: National Academies Press, 2011.
- [11] Ashley E A. The precision medicine initiative: A new national effort[J]. *JAMA*, 2015, 313(21): 2119-2120.
- [12] The White House. Remarks by the president on precision medicine[EB/OL]. (2015-01-30)[2021-10-29]. <https://www.whitehouse.gov/the-press-office/2015/01/30/remarks-president-precision-medicine>.
- [13] Collins F S, Varmus H. A new initiative on precision medicine[J]. *New England Journal of Medicine*, 2015, 372(9): 793-795.
- [14] The White House. Priorities for personalized medicine [EB/OL]. (2008-09-15)[2021-10-29]. [https://obamawhitehouse.archives.gov/files/documents/ostp/PCAST/pcast\\_report\\_v2.pdf](https://obamawhitehouse.archives.gov/files/documents/ostp/PCAST/pcast_report_v2.pdf).
- [15] European Commission. Summary report-omics in personalised medicine[EB/OL]. (2010-04-30) [2021-10-29]. <https://tailieumienphi.vn/doc/omics-in-personalised-medicine-ewq2tq.html>.
- [16] Swiss Academy of Medical Sciences. The potential and limits of personalized medicine[EB/OL]. (2012-09-04) [2021-10-29]. [http://www.samw.ch/dam/jcr:3a5aee07-ca3e-499e-a769-37ab23d634fc/position\\_paper\\_sams\\_potential\\_personalized\\_medicine.pdf](http://www.samw.ch/dam/jcr:3a5aee07-ca3e-499e-a769-37ab23d634fc/position_paper_sams_potential_personalized_medicine.pdf).
- [17] European Commission. Use of '-omics' technologies in the development of personalised medicine[EB/OL]. (2013-10-25) [2021-10-29]. [https://www.eumonitor.eu/9353000/1/j4nvirkkr58fyw\\_j9tvhajcor7dxyk\\_j9vvik7m1c3gyxp/vje6rupawyzf](https://www.eumonitor.eu/9353000/1/j4nvirkkr58fyw_j9tvhajcor7dxyk_j9vvik7m1c3gyxp/vje6rupawyzf)
- [18] German Federal Ministry of Education and Research. Personalised medicine: Action plan[EB/OL]. (2013-02-01) [2021-10-29]. [http://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/\\_media/Action\\_Plan\\_IndiMed\\_englisch.pdf](http://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/_media/Action_Plan_IndiMed_englisch.pdf).
- [19] PerMed 2020. Permed-EC presentation-personalised medicine: An EU Perspective[EB/OL]. (2014-03-27) [2021-10-29]. [http://www.permed2020.eu/\\_media/2014-03-27\\_PerMed\\_EC\\_presentation.pdf](http://www.permed2020.eu/_media/2014-03-27_PerMed_EC_presentation.pdf).
- [20] European Commission. Personalised medicine the right treatment for the right person at the right time[EB/OL]. (2015-10-08)[2021-10-29]. [http://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/BRIE/2015/569009/EPRS\\_BRI\(2015\)569009\\_EN.pdf](http://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/BRIE/2015/569009/EPRS_BRI(2015)569009_EN.pdf).
- [21] 林立, 蔡艳清, 陈小芳, 等. 令人鼓舞的个性化用药[J]. *生命奥秘*, 2008(8): 11-15.

- [22] 吴民, 罗志辉, 翁春华. 个性化医学探究[J]. 医学信息学杂志, 2013, 34(10): 1-7.
- [23] The White House. The precision medicine initiative[EB/OL]. (2015-01-30)[2021-10-28]. <https://www.whitehouse.gov/precision-medicine>.
- [24] 我国将大力推进精准医疗理念[EB/OL]. (2015-04-21)[2021-10-28]. <http://scitech.people.com.cn/n/2015/0421/c1007-26882314.html>.
- [25] 詹启敏院士: 我国精准医学发展的战略需求和重点任务[EB/OL]. (2015-06-03)[2017-10-12]. <https://www.antpedia.com/news/85/n-1254085.html>.
- [26] Precision medicine[EB/OL]. (2022-06-04)[2022-07-09]. [https://en.wikipedia.org/wiki/Precision\\_medicine](https://en.wikipedia.org/wiki/Precision_medicine).
- [27] The Institute for Precision Medicine. What is precision medicine? [EB/OL]. [2021-10-28]. <https://ipm.pitt.edu/what-is-precision-medicine>.
- [28] U.S. Department of Veterans Affairs. Million veteran program[EB/OL]. [2021-10-28]. <https://www.mvp.va.gov/pwa>.
- [29] Genomics England. The 100,000 genomes project[EB/OL]. [2021-10-28]. <https://www.genomicsengland.co.uk/the-100000-genomes-project>.
- [30] Technology Strategy Board. Stratified medicine in the UK vision and roadmap[EB/OL]. (2011-10-06)[2021-10-28]. [https://www.ifm.eng.cam.ac.uk/uploads/Resources/Stratified\\_Medicines\\_Roadmap.pdf](https://www.ifm.eng.cam.ac.uk/uploads/Resources/Stratified_Medicines_Roadmap.pdf).
- [31] Matt Hancock announces ambition to map 5 million genomes[EB/OL]. (2018-10-02)[2022-04-24]. <https://www.gov.uk/government/news/matt-hancock-announces-ambition-to-map-5-million-genomes>.
- [32] The French National Alliance for Life Sciences and Health. Genomic medicine France 2025[EB/OL]. (2016-06-17)[2021-10-28]. [http://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/genomic\\_medicine\\_france\\_2025.pdf](http://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/genomic_medicine_france_2025.pdf).
- [33] Canadian Institutes of Health Research. Personalized medicine[EB/OL]. (2017-03-24)[2021-10-28]. <http://cihr-irsc.gc.ca/e/43627.html>.
- [34] State Secretariat for Education, Research and Innovation (SERI). National support initiative "personalised medicine"[EB/OL]. [2021-10-28]. <https://www.sbf.admin.ch/sbf/en/home/research-and-innovation/research-and-innovation-in-switzerland/national-support-initiative-personalised-medicine-.html>.
- [35] Genomics England. Garvan partners with genomics England to advance genomic medicine[EB/OL]. (2015-09-24)[2021-10-28]. [news/garvan-partners-with-genomics-england](https://www.genomicsengland.co.uk/news/garvan-partners-with-genomics-england).
- [36] Children's Cancer Institute. Zero childhood cancer[EB/OL]. [2022-04-24]. <https://www.zerochildhoodcancer.org.au>.
- [37] Japan Agency for Medical Research and Development. Project for genome and health related data[EB/OL]. (2021-08-21)[2022-04-24]. <https://www.amed.go.jp/en/program/index04.html>.
- [38] 韩国启动后基因组计划[EB/OL]. (2014-02-20)[2021-10-28]. <http://world.people.com.cn/n/2014/0220/c157278-24410488.html>.
- [39] UNIST. UNIST partakes in the launch of the "Genome Korea in Ulsan"[EB/OL]. (2015-11-25)[2021-10-28]. <https://news.unist.ac.kr/unist-partaking-in-the-launch-of-the-genome-korea-in-ulsan>.
- [40] Ghent University. Project: Belgian medical genomics initiative (BeMGI) [EB/OL]. (2012-04-12)[2021-10-28]. <https://biblio.ugent.be/project/120C03412>.
- [41] Genome medicine Sweden. About us[EB/OL]. [2022-04-27]. <https://genomicmedicine.se/en/about-us>.
- [42] Genome Institute of Singapore. National precision medicine (NPM) programme[EB/OL]. [2021-10-28]. <https://www.a-star.edu.sg/gis/our-science/precision-medicine-and-population-genomics/npm>.
- [43] Govtrak S. 3822 (109th): Genomics and personalized medicine act of 2006[EB/OL]. [2021-10-28]. <https://www.govtrack.us/congress/bills/109/s3822>.
- [44] Advancing precision medicine act of 2016[EB/OL]. (2006-08-03)[2021-10-28]. <https://www.congress.gov/bill/114th-congress/senate-bill/2713/text?format=txt>.
- [45] The White House. A Strategy for American innovation[EB/OL]. (2015-10-21)[2017-10-28]. [https://obamawhitehouse.archives.gov/sites/default/files/strategy\\_for\\_american\\_innovation\\_october\\_2015.pdf](https://obamawhitehouse.archives.gov/sites/default/files/strategy_for_american_innovation_october_2015.pdf).
- [46] Personalized Medicine Coalition. Personalized medicine at FDA the scope & significance of progress in 2021[EB/OL]. [2017-10-28]. <http://www.personalizedmedicincoalition.org>.
- [47] Precision Medicine Alliance[EB/OL]. [2021-10-28]. <http://precisionmedicinealliance.org>.
- [48] European alliance for personalised medicine[EB/OL]. [2021-10-28]. <http://euapm.eu>.
- [49] International consortium for personalised medicine (ICPerMed)[EB/OL]. [2021-10-28]. <http://www.icpermed.eu>.
- [50] 田埂. 2年50亿美元, 精准医学计划是未来的希望, 还

- 是海市蜃楼?[EB/OL]. (2017-02-01)[2017-11-07]. [http://mp.weixin.qq.com/s?\\_\\_biz=MzIyNDA2NTI4Mg==&mid=2655412855&idx=1&sn=f08d701bc6b86938fd2d83ac7930bc19&chksm=f3a6601ac4d1e90cd4bacf139f2278eb00eb7073971c073df664661fc9a6e8f55744062ca60a&mpshare=1&scene=1&srcid=0405kiT9zBA0Rr3IocXNEXmF#rd](http://mp.weixin.qq.com/s?__biz=MzIyNDA2NTI4Mg==&mid=2655412855&idx=1&sn=f08d701bc6b86938fd2d83ac7930bc19&chksm=f3a6601ac4d1e90cd4bacf139f2278eb00eb7073971c073df664661fc9a6e8f55744062ca60a&mpshare=1&scene=1&srcid=0405kiT9zBA0Rr3IocXNEXmF#rd).
- [51] 万种微生物基因组计划[EB/OL]. [2022-04-27]. <https://www.genomics.cn/project-wswyj-48.html>.
- [52] 地球生物基因组计划[EB/OL]. [2022-04-27]. <https://baike.baidu.com/item/%E5%9C%B0%E7%90%83%E7%94%9F%E7%89%A9%E5%9F%BA%E5%9B%A0%E7%BB%84%E8%AE%A1%E5%88%92/20455954?fr=aladdin>.
- [53] National Cancer Institute. NCI and the precision medicine initiative[EB/OL]. (2017-07-24)[2021-10-29]. <https://www.cancer.gov/research/areas/treatment/pmi-oncology>.
- [54] PhRMA. Chart pack value of personalized medicine[EB/OL]. (2015-03-27)[2021-10-29]. [http://phrma-docs.phrma.org/sites/default/files/pdf/chart\\_pack\\_value\\_of\\_personalized\\_medicine.pdf](http://phrma-docs.phrma.org/sites/default/files/pdf/chart_pack_value_of_personalized_medicine.pdf).
- [55] Swiss Academy of Medical Sciences. Implementation of the "Swiss Personalized Health Network" (SPHN) initiative[EB/OL]. (2015-11-01)[2021-11-29]. [http://www.samw.ch/dam/jcr:ffa26d9b-886a-4f19-b1af-64002b623e82/implementierungsbericht\\_samw\\_sphn\\_2015.pdf](http://www.samw.ch/dam/jcr:ffa26d9b-886a-4f19-b1af-64002b623e82/implementierungsbericht_samw_sphn_2015.pdf).
- [56] 精准医学两周年大事件盘点[EB/OL]. (2017-01-25)[2017-11-07]. [http://mp.weixin.qq.com/s?\\_\\_biz=MjM5MzQ4NTk4MA==&mid=2656380157&idx=2&sn=98e2011f6754be805e9185a713c0059b&chksm=bd37c10e8a404818c4ef18add5e1eba12216eae3977366ad37f470b20377bc60f5252217547&mpshare=1&scene=1&srcid=0405c1310yX4AN2BIgsYNE6r#rd](http://mp.weixin.qq.com/s?__biz=MjM5MzQ4NTk4MA==&mid=2656380157&idx=2&sn=98e2011f6754be805e9185a713c0059b&chksm=bd37c10e8a404818c4ef18add5e1eba12216eae3977366ad37f470b20377bc60f5252217547&mpshare=1&scene=1&srcid=0405c1310yX4AN2BIgsYNE6r#rd).
- [57] 百家精准医疗医院将在全国布局[EB/OL]. (2016-08-01)[2017-11-07]. <http://health.people.com.cn/n1/2016/0801/c398004-28601211.html>.
- [58] 中华人民共和国中央人民政府. 中华人民共和国国民经济和社会发展第十三个五年规划纲要[EB/OL]. (2016-03-17)[2022-04-25]. [http://www.gov.cn/xinwen/2016-03/17/content\\_5054992.htm](http://www.gov.cn/xinwen/2016-03/17/content_5054992.htm).
- [59] 科技部关于发布国家重点研发计划精准医学研究等重点专项2016年度项目申报指南的通知[EB/OL]. (2016-03-11)[2017-11-07]. <https://chem.nankai.edu.cn/2016/0311/c24069a358625/page.htm>.
- [60] 十万人基因, 医学研究 我中心精准医学研究专项“中国十万人基因组计划”项目启动[EB/OL]. (2017-12-28)[2022-04-28]. [http://bioinformatics.hit.edu.cn/\\_views/news/details/news-4.html](http://bioinformatics.hit.edu.cn/_views/news/details/news-4.html).
- [61] 精准医学发展战略研究项目在沪启动[EB/OL]. (2017-03-30)[2021-11-07]. <http://news.fudan.edu.cn/2017/0405/43379.html>.
- [62] 中科院战略性先导科技专项“个性化药物——基于疾病分子分型的普惠新药研发”研究任务招标指南[EB/OL]. (2016-03-25)[2017-11-07]. [http://www.cas.cn/tz/201603/t20160325\\_4550856.shtml](http://www.cas.cn/tz/201603/t20160325_4550856.shtml).
- [63] 中华人民共和国2021年国民经济和社会发展统计公报[EB/OL]. (2022-03-01)[2022-04-26]. <http://news.cctv.com/2022/03/01/ARTIAbXMFmITiYvjRzovnd1J220301.shtml>.
- [64] 2021年全社会研发投入2.79万亿元 同比增长14.2% [EB/OL]. (2022-03-09)[2022-04-26]. <https://news.cctv.com/2022/03/09/ARTIhvCdmGTf9iW3OgJrKq5220309.shtml>.
- [65] 国家统计局. 2020年全国科技经费投入统计公报[EB/OL]. (2021-09-22)[2022-04-26]. [http://www.stats.gov.cn/tjsj/tjgb/rdpcgb/qgkjffrtjgb/202109/t20210922\\_1822388.html](http://www.stats.gov.cn/tjsj/tjgb/rdpcgb/qgkjffrtjgb/202109/t20210922_1822388.html).
- [66] 中华人民共和国中央人民政府. 2016年我国研发投入超过1.5万亿元[EB/OL]. (2017-01-11)[2021-11-07]. [http://www.most.gov.cn/ztl/qgkjgzhy/2017/2017mtbd/201701/t20170111\\_130414.htm](http://www.most.gov.cn/ztl/qgkjgzhy/2017/2017mtbd/201701/t20170111_130414.htm).
- [67] 2021年中国医药制造业发展现状: 医药制造业全年保持高速增长[EB/OL]. (2022-04-12)[2022-04-26]. [http://news.sohu.com/a/537202278\\_120961824](http://news.sohu.com/a/537202278_120961824).
- [68] 时隔十年中国制造业增加值占GDP比重再次正增长, 这个信号为什么值得重视[EB/OL]. (2022-03-03)[2022-04-26]. <https://export.shobserver.com/baijiahao/html/457006.html>.
- [69] BioSpace. Personalized medicine market size to worth around US\$ 5.7 trillion by 2030[EB/OL]. (2022-03-22)[2021-10-19]. <https://www.biospace.com/article/personalized-medicine-market-size-to-worth-around-us-5-7-trillion-by-2030/?keywords=achieve>.
- [70] 国家统计局. 第七次全国人口普查公报(第二号)[EB/OL]. (2021-05-11)[2022-04-26]. [http://www.stats.gov.cn/tjsj/tjgb/rkpcgb/qgrkpcgb/202106/t20210628\\_1818821.html](http://www.stats.gov.cn/tjsj/tjgb/rkpcgb/qgrkpcgb/202106/t20210628_1818821.html).
- [71] 没有全民健康, 就没有全面小康[EB/OL]. (2021-04-02)[2021-11-07]. <https://baijiahao.baidu.com/s?id=1695883691787717304&wfr=spider&for=pc>.
- [72] International Agency for Research on Cancer. Global cancer burden in 2020[EB/OL]. (2020-12-15)[2022-04-26]. <https://gco.iarc.fr/today/home>.

- [73] Clarivate. Web of science[EB/OL]. [2022-04-19]. <http://apps.webofknowledge.com>.
- [74] 100 多家医疗机构试点 基因测序临床应用起航[EB/OL]. (2015-01-23)[2021-11-07]. [http://news.xinhuanet.com/finance/2015-01/23/c\\_127413258.htm](http://news.xinhuanet.com/finance/2015-01/23/c_127413258.htm).
- [75] “精准医学”难精准 委员建议整合共享医疗大数据 [EB/OL]. (2017-03-11) [2021-11-07]. [http://news.xinhuanet.com/politics/2017lh/2017-03/11/c\\_1120610080.htm](http://news.xinhuanet.com/politics/2017lh/2017-03/11/c_1120610080.htm).
- [76] ICPeMed. Centers for Personalized Medicine (ZPM)[EB/OL]. (2022-03-23)[2022-04-27]. <https://www.icpermed.eu/en/zpm-920.php>.

## The policies and strategies of personalized medicine in main developed countries and the enlightenment to the development of medicines in China

LU Cainv, GAO Liubin, PENG Bo, GAO Yuehong, MAO Yanyan

Information Center, Shanghai Institute of Materia Medica, Chinese Academy of Sciences, Shanghai 201203, China

**Abstract** The personalized medicine is widely studied and applied in recent years, especially in main developed countries. This paper reviews the development strategies and measures of the personalized medicine in main developed countries, including launching initiatives or bills, providing financial support, establishing research and industry alliances, building infrastructures and offering related courses or training programs. Then, from the perspective of the goals, the investments, the key areas and promotion methods of the personalized medicine extracted from the plans and the projects of major developed countries, it is shown that in the development of the personalized medicine the method of “Top Down” is mostly adopted, and the knowledge system of the medical industry has to be rebuilt, to develop large-scale crowd queues, invest hundreds of millions in R&D, accomplish multi-sector cooperation, and develop infrastructures for the data. Finally, this paper briefly analyzes the political, economic, social and scientific situations in China, and gives a few suggestions for the development of the personalized medicine in China, including the continuous investment in the infrastructure development, the medical data sharing, improving the medical supervision mechanism and developing the ethical polices, building a talent team and focusing on the collaboration, setting pilots of genetic clinics and promoting the new type of diagnosis and treatment step by step.

**Keywords** personalized medicine; precision medicine; Healthy China ●



(责任编辑 徐丽娇)