

本刊记者/李娜

基因诊病 为时尚早

据美国物理学家组织网 7 月 26 日报道, 美国政府调查人员向国会报告称, 能预测遗传疾病的个性化 DNA 测试可能会误导消费者, 其能提供的有用信息其实并不太多。

基因诊病市场混乱

现阶段, 美国多家医疗企业推出基因测试服务, 用以预测测试基因者的得病几率。美国政府问责局调查人员 7 月 22 日说, 暗访结果显示, 同一个人在不同企业测试的结果差距不小, 基因测试“误导人且对消费者几乎没用”。据新华社消息, 美国政府问责局对 4 家基因测试企业展开暗中调查, 将 5 个人的脱氧核糖核酸 (DNA) 交给这些企业测试。结果发现, 多数情况下针对同一疾病的测试结果不一致, 其中 4 人的测试结果与本人实际健康状况及家族病史矛盾。对此, 美国药管局准备召集专家会商, 并打算就实验室研发检测产品起草相关监管框架文件。

哈佛医学院教师, 美国国家科学院医学部营养、创伤、脑专家委员会委员高翔 7 月 22 日在《南方周末》发表文章“基因检测疾病的时代到来了么?”指出, 随着人类遗传学 10 年来的长足进步, 理论上, 医学已经能将病人和健康人群的数十万个基因位点进行扫描, 然后比较两类人群的异同, 从而找出与该疾病可能的相关突变基因。在过去的两三年中, 上百种常见疾病或人体特征 (如头发颜色) 的易感基因被发现。于是不少商业公司不失时机地推出检测常见疾病易感基因的服务, 如癌症、糖尿病、帕金森病、老年痴呆等。顾客只要将漱口口水寄到指定地址, 很快就能知道自己是否携带所检测疾病的致病基因。铺天盖地的广告, 使得这类公司的知名度这两年大大增加。据最近一项全国性调查, 约 14% 的美国人知道这项服务的存在。因为有了“基因”这个诱人的高科技大旗, 加上程序简单, 收费适中 (价格从数百到上千美元不等), 基因检测生意分外兴隆。

在中国国内, 基因检测疾病也作为一种商机进入人们的视野, 记者以“重大疾病易感基因检测 (招商加盟)”为关键词, 在谷歌网站进行检索, 发现相关检索项为 10700 项。

不能提供有效数据解读

据悉, 在此次调查中, 北卡罗来纳大学博士詹姆斯·埃文斯告诉美国政府相关部门, 企业提供的基因测试对消费者几无裨益, “非常清楚的是, 没有人知道如何解读这些数据”。

高翔文中指出, 只有同时具备临床医学、病理学和遗传学的知识, 人们才能够对基因检测的结果做出合理解释。令人遗憾的是, 商业公司通常不经过医生, 便直接将基因信息提供给受检者。由于受检者多非专业人士, 他们往往求助网络或其他非专业渠道去了解易感基因阳性的潜在意义。基因检测结果于是屡屡被误读。更糟糕的是, 一些在学术界尚有争论的基因因其新颖性也被匆匆推向市场, 以期获取更大的商业利益。另外, 由于没有良好的质量控制, 不少公司提供的检测结果也时见错误。虽然美国医学会推荐所有的基因检测必须有医生参与, 可惜现实生活中往往不是这样。

除了由单基因突变引起的罕见疾病之外, 常见疾病往往都与多基因有关, 乃至环境因素也会在病理过程中发生作用。北京理工大学生命科学学院一位教授告诉本刊记者, 目前基因检测在临床上的应用虽然并不少见, 但主要还是作为一种辅助判断手段, 帮助诊断疾病。因此, 携带危险基因并不意味着今后必然会得相应疾病, 反之也不见得高枕无忧。

基因诊病时代尚未到来

早在 2001 年, 在杭州召开的国际人类基因组会议上, 国际人类基因组计划总协调人柯林斯博士就曾大胆预言, 到 2010 年, 对于某些疾病, 人类可以进行基因测试, 以预测疾病发生的可能性。对一

些疾病还可以通过基因干预来减少疾病发生的风险, 有几种疾病甚至可以采用基因治疗的方法来进行治疗。

而今, 十年之期已近, 情况并不像柯林斯所预言的那么乐观。高翔的分析文章指出, 急于将尚不成熟的研究成果推广并应用于大众, 这可能会对大众造成不必要的心理负担和巨大的资源浪费。

据悉, 因为基因检测无法提供明确的、针对性较强的结果, 所以被检测者常常无所适从。据 2010 年美国《临床营养学杂志》报道, 波士顿大学维尔纳瑞里等研究者调查发现, 在知道自己携带有一种常见的老年痴呆症的易感基因后, 相当大比例者开始使用维生素等保健品, 但是他们的饮食和锻炼模式没有显著变化。保健品是否有益尚不清楚, 但是大剂量长期服用却有增加疾病乃至死亡率的风险。而且不少研究表明, 当知晓自己携带某种危险基因后, 不少人会产生焦虑和抑郁, 这些心理因素对健康的负面影响要更甚于大多数的易感基因。

也有研究表明, 从长期来看, 被检测出携带危险基因的人群也并没有表现出过多担心。2009 年 7 月 16 日《新英格兰医学》杂志上的一份研究报告指出, 与对自己疾病风险毫不知情的人相比, 那些了解到自己携带了阿尔茨海默氏症高风险变异基因 (APOE4) 的人在长期远景上并没有显得更为忧虑。另一项研究也显示, 那些发现自己具有罹患肺癌较低风险的吸烟者与那些已被认定具有较高癌症风险的吸烟者相比, 两者对戒烟的兴趣并无不同。

可见, 基因诊病的时代尚未到来。因此, 高翔建议不妨把有限的精力投入科研, 他在文章中指出, 如果我们还没有准备好, 暂时无法给大众提供成熟的、行之有效的基因干预措施, “无为”可能是最好的办法。

(责任编辑 王玉平)