



赵玉沛,吉林长春人,汉族,胰腺外科专家,中国科学院院士。现任中国科学技术协会副主席、北京协和医院院长,在胰腺、胆道、胃肠、甲状腺等普外领域进行了许多开创性工作。

卷首语 Foreword

科技导报 2017, 35(16)

以精准医学思路推动罕见病研究 实现全民健康

2014年12月,习近平总书记在调研农村医疗卫生事业发展时指出:“没有全民健康,就没有全面小康”。2015年10月,十八届五中全会首次提出推进健康中国建设,“健康中国”上升为国家战略。健康日益成为老百姓的基本需求,然而,受到人口老龄化、环境污染、食品安全问题及人们不健康生活方式等因素的影响,实现“全民健康”的任务仍面临巨大挑战。

作为“全民”的一员,罕见病患者群体不容忽视,罕见病研究不能成为医学科技发展道路上的盲区。虽然称为“罕见病”,但面临中国人口基数大的现状,罕见病在中国处于一种并不罕见的尴尬境地。作为慢性严重性疾病,罕见病通常危及生命,病情大多进展迅速,死亡率高,多数病种还没有明确有效的治疗方法。此外,由于罕见病发病率低,患病人群分散,缺医少药现象严重。大部分罕见病从小发病,疾病常常伴随终身,罕见病给患者造成生理心理伤害的同时,给每一个患者家庭也带来巨大经济压力,对社会和谐稳定造成显著影响,为国民经济整体发展增加阻力。

2016年年初,李克强总理在国务院常务会议上部署推动医药产业创新升级,提出加快肿瘤、糖尿病、心脑血管疾病等多发病和罕见病重大药物产业化;去年年底,李克强总理在国务院常务会议上确定了“十三五”期间深化医改重点任务,其中之一是健全药品供应保障体系,扶持低价药、“孤儿药”、儿童用药等生产。国家政策的倾斜为中国罕见病研究和孤儿药研发提供了强有力的政策保障,罕见病正逐渐受到政府和民众的重视,社会资源也开始被有效地调动起来。

在众多罕见病中,80%以上的罕见病与遗传因素有关,利用精准医学的理念可以有效支撑罕见疾病研究。以胰腺神经内分泌肿瘤为例,这是一种极为罕见的胰腺肿瘤,研究发现 *DAXX/ATRX* 和 *MEN1* 等特定基因突变与肿瘤发生、转移及预后之间存在关联,对这些基因的检测可以为治疗提供指导,也是可能的治疗靶点。

相比传统诊疗手段,精准医学技术的出现,将显著改善患者的诊疗体验和诊疗效果。精准医学的最终目标是以最小化的医源性损害、最低化的医疗资源耗费获得最大化的病患的效益,发展前景不可限量。开展精准医学研究,将提高疾病诊治水平,惠及民生与国民健康;推动医学科技前沿发展,增强国际竞争力;发展医药生物技术,促进医疗体制改革;形成经济新增长点,带动大健康产业发展。

2016年10月发布的“健康中国2030”规划纲要指出全民健康是建设健康中国的根本目的。立足全人群和全生命周期两个着力点,提供公平可及、系统连续的健康服务,实现更高水平的全民健康,要惠及全人群,不断完善制度、扩展服务、提高质量,使全体人民享有所需要的、有质量的、可负担的预防、治疗、康复、健康促进等健康服务。而罕见病人群健康是全民健康中不可割裂的一部分。以精准医学思路为指导,开展罕见病研究,是面向医学科技前沿、面向国家医学科技进步重大需求,带动和引领医学各领域科技创新特别是中国疾病防控整体水平提升的重要举措,将有助于中国掌握全球医学科技进步、科技竞争的先机,占领医学发展的制高点,在推动健康中国建设紧迫而现实的战略实践中贡献应有的力量。

(中国医学科学院北京协和医院,北京 100073)