

基因差异决定了好药未必管用

“好药”可能只对20%-30%的患者效果好

上千种遗传病,通过基因检测“无处遁形”

新生儿遗传性疾病的检测,遗传疾病的诊断,是目前基因检测技术在临床上应用最广泛的项目。

“我碰到过许多有出生缺陷儿的父母,真是让人心里难受。”谈起我国的出生缺陷现状,国家辅助生殖与优生工程技术研究中心主任高媛博士大声说,我国每年新增1600万左右的新生儿,出生缺陷率能达到5%-6%,也就是每年新增90万的缺陷儿。

“随着基因检测技术的发展,如果做一些基因检测,可以有效预防很多出生缺陷。”高媛举了个她碰到的例子,一对即将步入婚姻殿堂的聋哑夫妇,经过基因检测发现,二人的聋哑基因致病位点碰巧落在同一处。这意味着,他们将来所生子女一定都是聋哑儿。

“通过这样的检测,可以预防许多缺陷儿的出生。”高媛说,该院现在开展的基因检测技术,可以检测出许多高发畸形。据统计,先天性、多指(趾)、唇裂伴或不伴腭裂、神经管缺陷、先天性脑积水等10类疾病是我国围产儿前10位高发畸形,其中,先天性、多指(趾)、马蹄内翻等都可以通过基因检测的方式提前发现。

高媛尤其提醒,“像脊髓萎缩症、进行性肌营养不良等遗传性疾病,在我省人群中的隐形携带率很高,像脊髓萎缩症,每40-60个人里就有一个。如果是夫妻两人都携带,生出这种缺陷儿的几率就很大。检测出来之后,我们可以通过第三代试管婴儿技术,挑选健康的胚胎。”

据悉,目前有1000多种遗传性疾病可以通过基因检测技术做出诊断,而具有临床价值的也有数十种。

据介绍,截至2013年3月,高媛所在的国家辅助生殖与优生工程技术研究中心已建立40种以上的遗传病种的分子检测方法,可实现常规的临床遗传病基因检测与诊断应用。这意味着,包括苯丙酮尿症、软骨发育不全症、脊髓萎缩症、进行性肌营养不良等40多种遗传病在高科技面前将“无处遁形”。

但专家同时提醒,这项技术也并不是“万无一失”。任何检测都不是万能的,只能是尽最大可能避免致病情况发生。高媛表示,遗传学诊断目前只用来帮助有染色体异常或确诊有基因问题的夫妇排除已知异常的“健康”宝宝。但除去这些已知异常,并不能为正常人群筛选所有基因,创造一个“完美婴儿”。

基因检测,有望真正对人下药

山东省千佛山医院中心实验室专家常晓天,多年来一直从事易感基因和肿瘤标志物研究。

常晓天介绍,基因检测是通过血液、其他体液或细胞对DNA进行检测的技术,是取被检测者脱落的口腔黏膜细胞或其他组织细胞,扩增其基因信息后,通过特定设备对被检测者细胞中的DNA分子信息作检测,分析它所含有的各种基因情况,从而使人们能了解自己的基因信息,预知身体患疾病的风险,从而通过改善自



虽然看上去只是一串串简单的双螺旋链条,她却决定着人的生、老、病、死等一切生命现象,是所有生命程序的密码。她就是人类的基因。自2000年人类基因组工作草图完成以来,基因检测这项高深的科学技术已经开始逐渐走到了我们的身边。现在基因检测到底有什么作用?能做哪些检测?就让我们跟随专家来解码“基因检测”。

本报记者 李钢 陈晓丽

因反复尝试不同药物带来的时间及金钱浪费。

常晓天表示,个体化用药治疗是现在医学发展的大方向之一,“现在市面上的大部分药品只要20%-30%的患者用过之后效果很好,一般就可以认为这种药品效果非常好了。其实还有特别多的患者吃了同样的药后效果并不明显,可能只有一点微小的作用,这主要取决于人体基因的差异。”

“只要将基因研究清楚,就能够找到作用于不同疾病的蛋白,而蛋白就是疾病的基础。所以说,如果能弄明白蛋白的结构,就能找到针对不同疾病的药品。”常晓天说道。

常晓天进一步表示:“在通过基因检测进行个体化用药方面,目前我们还处于刚刚起步的阶段。可以说是盲人摸象,现在连大象腿还没摸清楚呢。不过可以预计在基因检测不断发展的未来,人们到医院后就能检测所有的基因,能够实现个性化用药治疗。”

是否易得高血压,基因可“预警”

“现在医学发展的一个重要方向不再是得病后治病,而是要进行早期预测和干预。例如在人体处于亚健康状态的时候就进行干预,防止身体最终得病。”专家介绍说,现在基因检测除了可以诊断疾病,还可用于“预警”多种疾病,包括产科、妇科、肿瘤等,“例如你是不是容易得糖尿病,你是不是容易得癌症,通过基因检测能



提前预警,让检测者提前注意。”

今年5月,著名国际影星朱莉就因为检测出带有一个“缺陷”基因,名称是BRCA1,这会大大增加她患乳腺癌和卵巢癌的风险。于是为了预防可能的风险,她决定切除双侧乳腺。

值得注意的是,通过基因检测出某类疾病的基因,并不意味着一定会得这种病。检测出的基因叫做易感基因,就是说容易感染这种疾病。如果被检测出有某种易感基因,例如高血压、糖尿病等,主要是提醒大家日常生活中多加注意,养成良好的生活习惯,例如少吃糖、少吸烟喝酒、多吃水果和蔬菜等,对该种疾病进行预防。

除了易感基因,还有连锁基因和致病基因。连锁基因是不同疾病产生的表象,而致病基因就表示一定会导致身体的某种疾病。“我们可以将易感基因和连锁基因导入老鼠的身体做实验,以判断这些基因是不是致病基因。”

“通俗点来说,通过基因检测来预防疾病,可以说是在遗传学基础上的算命,”常晓天笑道,“例如大家常说的摸骨算命,从医学的角度来说就是基因的连锁反应,一个基因出现病变,旁边的基因也会发生变化。”像唐氏综合征患儿的外表发育就比较相似。

根据专家们的预期,在基因检测高度发达的未来,人们可以在医院进行全基因检测,然后形成一个健康管理档案,针对自身基因情况进行生活习惯的调节。

主办:齐鲁晚报
协办:山东省大众健康管理中心
养生堂 本期堂主:冯华

冯华,消化内科学博士,山东省立医院消化科主治医师,山东省青联委员,主要从事消化系统疾病的临床和研究以及消化内镜的诊疗,在病毒性肝炎、药物性肝病、肝硬化、急性胰腺炎、功能性胃肠病以及内科复杂疑难病症方面有一定研究。

正确对待胆囊息肉(下)

经常有亲朋好友打来电话或者患者拿着查体报告来到门诊焦急咨询,说自己长胆囊息肉了,严不严重?会不会恶变?需不需要手术?今天笔者就大家关心的这些问题一一回答。

□吃药可以治疗胆囊息肉吗?

对于多发胆固醇息肉,有些药物可以一定程度上缓解合并慢性胆囊炎的症状,对于有些小于0.5厘米的胆固醇结晶或预防新发可能有一些效果。药物对于真性息肉无效。

□患有胆囊息肉如何检查和复查?

多数情况下,B超检查能够早期判断胆囊里的东西是结石还是息肉,对于数量、形态、大小的敏感度甚至高于CT和核磁。但要进一步明确息肉的类型和性质,特别是上边提到的后两种类型,可能就需要薄层增强CT或MRI增强扫描帮助诊断。诚然,有时靠这些检查也不能100%确定,需要医生综合患者情况判断。有些息肉性质不能确定,甚至需要3个月复查一次B超,密切观察。

□胆囊切除以后对身体健康有影响吗?

胆囊切除患者的年龄从十几岁到80岁不等,胆囊切除术已成为常见的腹部手术。有些人切除胆囊后短期内有轻度腹泻和腹胀,特别是进食大量油腻、高脂食物后易发生,这种现象可逐渐通过肝脏分泌和胆总管扩张来代偿胆囊缺失的功能,多数腹泻腹胀可在手术后几个月减弱或消失。目前循证医学还没有明确证据证明胆囊切除后可引起人体其他疾病,目前医学水平认为切除胆囊并不会对人体造成大的影响。

□什么情况的胆囊息肉要做手术?

胆囊息肉是常见病,既不能过于担心,也不能大意。现在大家健康意识增强了,单位或个人体检发现胆囊息肉多发的,感觉长了好多个息肉一定不好,未免害怕紧张。从临床经验上看,一般多发息肉的息肉可能比单发的好,多发息肉多数是良性胆固醇息肉;而如果是单发的反倒要高度警惕。如果是多发小于1厘米,建议病人观察,但不是就不管它了。大约半年做次B超,观察期间改善生活习惯和饮食结构是最重要的。若有不舒服症状可以试试服用一些药物缓解症状,一般认为直径小于1厘米的多发胆囊息肉可以暂不手术。

胆囊息肉的手术治疗有两个方面考虑,一方面是为了防止癌变或癌的漏诊,这主要是指前面提到的后两种息肉类型。另一方面是针对症状,若不舒服症状用药不缓解,继发性慢性胆囊炎影响正常工作和生活,且可排除胃病等其他因素引起可以考虑胆囊切除。

简而言之:短时间生长迅速的;大于1厘米;单发;广基底、短蒂的胆囊息肉;伴有胆囊壁局部或整个增厚;合并胆囊结石慢性胆囊炎;B超、CT及核磁不除外癌变可能,通常建议手术。