

“世界癌症日”前夕关注当前全球癌症研究热点课题——

# “癌症基因检测”新技术靠谱吗?



本报记者 张炯强

2月4日是国际抗癌联盟发起并设立的“世界癌症日”。最新统计显示,我国目前每年新增350万癌症患者,每年癌症死亡人数达250万人,在部分城市,癌症超过了心血管疾病,成了致人于死地的“第一杀手”。值得注意的是,中国的癌症患者被确诊时,绝大多数已处于中晚期。于是,近几年,一种叫“癌症基因检测”的新技术,悄然在城市里流行起来。

## “安吉丽娜效应”

抽几滴血,检测一下基因,就可以知道自己将来有可能患何种癌症,可以预警癌症了,此事引起了不少人的关注。有些妇女的家族中曾有多人患上乳腺癌,就想到专业的医院去做乳腺癌基因检测,看看自己患乳癌的几率有多高,提前做一些预防;有些长期吸烟的男士,则希望在医院做一个肺癌基因检测,也想测测自己患肺癌的概率。

上网搜索,有关“癌症基因检测”广告不少:上海某机构称可用基因检测患肠癌、肝癌的几率;杭州某医院推出全套的癌症基因检测,只要抽取体内6至8毫升血液,就可以对肺癌、肝癌、胃癌、肠癌及胰腺癌等17种癌症进行风险评估,最高的套餐价格达到25800元;重庆某医院也开出了类似的“天价”套餐,达25900元,可对各类癌症预警……

2012年,好莱坞著名影星安吉丽娜·朱莉得知自己携带一种会增加乳腺癌和卵巢癌风险的BRCA1基因突变后,她决定进行预防性双侧乳房切除术。这一新闻引燃了公共卫生界的“安吉丽娜效应”。调查显示:2013年5月,安吉丽娜·朱莉在宣布切除双侧乳房后的6个月内,美国、加拿大的许多癌症中心接受基因检测的女性转诊量明显上升,发现携带BRCA突变的女性的数量也明显上升。这一事件同时也影响到国内公众对癌症“防患于未然”的健康意识。

## 防治癌症重要方向

癌症基因检测真能对健康人患癌症未卜先知吗?这项新技术是否靠谱?

记者就此采访了复旦大学分子医学教育部重点实验室副主任、出生缺陷研究中心副主任马端教授。作为基因及遗传性疾病研究的专家,马端首先明确,不仅癌症,包括心血管疾病在内,基因检测手段都具有非常大的实用性及发展前景,它的迅猛发展为遗传相关疾病的预警、早期诊断、药物疗效及不良反应判断、预后评估等带来了新的突破,同时也加快了疾病病因寻找、发病机制研究和新药研发的速度。因此,毫无疑问,癌症基因检测必然是未来人类预防、治疗,甚至战胜癌症的一个重要方向。

今年1月4日,美国约翰·霍普金斯大学的研究小组将一份关于癌症

### 未来前景广阔

美国约翰·霍普金斯大学的研究小组最新研究指出

- **2/3** 的癌症是由于细胞在分裂过程中“运气不好”而产生了突变
- **1/3** 才是由于环境因素或者有缺陷的遗传基因造成的

新民图表 制图 叶聆

### 具有预警功能

**基本原理**  
各种癌症的发生与基因有关,因为癌症是细胞水平上的一种遗传性紊乱,是一种基因性疾病。

**检测准确性**  
检测遗传性肿瘤,如乳腺癌,准确率达 50%~80%  
检测非遗传性肿瘤,如肺癌、胃癌等准确率达 30%~40%

**缺点**  
不少癌症的突变基因未被找到  
检测的准确率也有待于提高,还不能做到“包测百癌”

**适合人群**

- 具有癌症或多基因遗传病家族史的人最需要做基因检测
- 长期暴露在高污染环境或有不良生活习惯的人
- 具有稳定收入的人群

### 亟需制定标准

- 过度夸大基因检测的功能
- 我国 70% 的基因检测公司没有相应的临床资质
- 没有基因检测公司的技术标准、市场准入标准
- 市场混乱,公众信任缺失

## 美国过去20年癌症死亡率持续下降

美国癌症协会:吸烟人口减少,癌症预防、早期癌症侦测及治疗技术进步

美国癌症协会近日发布一项最新报告称,美国过去20年癌症死亡率下降,至少有150万人躲过死神召唤。

据报道,自1991年至今,美国癌症死亡人数大减22%;如果癌症死亡率如1940年至1991年间持续上扬,据估计将有107.16万名男性与44.77万名女性因癌症死亡。美国癌症协会将癌症死亡率下降归

因于吸烟人口减少、癌症预防、早期癌症侦测及治疗技术的进步等。

美国肿瘤基因检测是目前全球最尖端的针对肿瘤诊断的分子学方法。在美国,近15%的人都知道“基因检测”这项服务,每年有四五百万人通过基因检测和预防性手术。虽然有关癌症的全基因检测价格还比较昂贵,但由于其对癌症治疗的显著作用,依然被肿瘤科医

生广泛推荐。癌症患者不仅收获了更长的肿瘤无进展生存期,而且生活质量大幅提高。据悉,已故苹果公司CEO史蒂芬·乔布斯曾花费10万美元对肿瘤及自己的全基因组进行测序,并因此创造胰腺癌患者生存超过8年的奇迹。

据英国《每日邮报》一则报道称,4年前,弗雷德·巴克被诊断出患有罕见的一种肾上腺恶性肿瘤,

多数患上此病的人生命延续不到半年。结果,高度复杂的基因检测发现,有三种基因发生了变化。三种特定的药物随之诞生,几个月疗程后,肿瘤明显缩小,弗雷德的生命因此而延续了将近三年。

这项测试的目的是找到特定的肿瘤基因,对病人进行针对性的药物治疗。美国临床肿瘤年会发布的研究结果表明,逾80%的医生在肿瘤基因测试后改变了原来的治疗方式。另一项研究也证明,接受测试和针对性治疗的卵巢癌病人,死亡率相对要低 36%。

本报记者 张炯强

成因的最新研究成果发表在《科学》杂志上。这项研究指出:三分之二的癌症是由于细胞在分裂过程中“运气不好”而产生了突变,剩下三分之一才是由于环境因素或者有缺陷的遗传基因造成的。

马端教授就此解释了癌症基因检测的基本原理:从根本上说,各种癌症的发生与基因有关,因为癌症是细胞水平上的一种遗传性紊乱,是一种基因性疾病。人的正常细胞变为癌细胞,基本变化就是细胞的生长失去了控制,而细胞的生长则是受到基因控制的,如果基因出了问题,就会导致癌症的发生。通过10多年的基因研究,人类发现部分肿瘤的出现与某些特定的基因突变有关,比如,安吉丽娜·朱莉事件中,就是由科学家发现了BRCA突变与乳腺癌、卵巢癌存在某种必然的联系。从这个角度看,癌症基因检测已经具备了一定的准确性。

马端说,癌症基因检测就是通过基因学检查,确定患者是否携带遗传性肿瘤发病相关基因的突变,做出遗传性肿瘤的诊断;还可对遗传性肿瘤患者的家人进行基因检查,找出突变基因携带者,在他们未发病前就提供癌症防治的咨询和采取有效的措施。他透露,目前用基因检测预警遗传性肿瘤,如乳腺癌,准确率已经达到50%至80%。

“基因检测对于一些非遗传性肿瘤,如肺癌、胃癌等,也具有预测作用”,马端教授介绍,大多数癌症是由遗传易感和环境因素诱发所致,即人们接触了环境中的致癌物质,这些物质对于有遗传易感性的人群来说,容易诱发基因突变,或者使基因的修饰发生改变,即基因遗传出现变异,最终导致癌症的发生。马端教授透露,对此类癌症的基因检测,准确率约为30%至40%。

马端坦言:癌症基因检测的确能对某些癌症起到预警作用,但此项研究目前处于发展阶段,仍是当前全世界癌症研究的热点课题。一方面,还有不少癌症的突变基因未被找到,另一方面,检测的准确率也有待于提高,还不能做到“一测就准”或“包测百癌”。

## 哪些人需做基因检测

那么,普通市民是否要去相关的医疗机构接受癌症基因检测呢?马端认为,鉴于此项技术尚有一定的不确定性及费用问题,建议做基因检测的有以下人群:

**最需要做基因检测的** 具有癌症或多基因遗传病家族史的人。通过基因检测可以知道自己是不是携带有遗传疾病基因,以便及时发现并做好预防,做好饮食保健与生活习惯的调整,或者通过医疗手段进

行干预,降低疾病发生的风险。

**需要做基因检测的** 长期暴露在高污染环境下或有不良生活习惯的人。可以通过基因检测了解个人在不同疾病上的发生倾向,进行全面生活调整或干预,以期降低风险延缓疾病发生。人类疾病的发生是基因、环境共同作用的结果,若检测出某种疾病的风险,那么可以针对性地避开不良的环境,做到真正的预防疾病。

**可以做基因检测的** 具有稳定收入的人群。部分癌症检测确实费用不菲,在美国,做一次乳腺癌基因检测的费用要3000美元。如果要多种癌症筛查一遍,需要一定的经济承受能力。

马端教授强调,得了癌症,身体基因肯定出现了突变,但基因变异,并不意味着已患癌症。而且,有人检测出癌症致病基因或易感基因,但目前的医学水平,还难以修复这些基因。当然,有些癌症只要能提前预知,通过改变生活习惯、注重日常体检,可以做到延缓甚至避免癌症的发生,比如乳腺癌、大肠癌等。马端同时表示,基因检测不仅在于预警,当下最重要的意义在于癌症患者的个性化治疗。由于每个人基因序列的不同,对化疗药物的反应也不一样,通过基因检测能对癌症患者提供“个性化”的服务。

## 新技术还需制订标准

中科院上海分院健康所研究员蒋军健则指出,如果癌症早期发现,其治愈率还是很高的。癌症超早期筛查检测可有效检出处于可逆的亚临床期癌症人群,积极预防干预,降低癌症的发生。从这个意义看,癌症基因检测在我国具有广阔的发展前景,但目前中国人的就医观念尚待改进,许多人是有了病才愿意进医院看病,在亚健康时却很少有人花费数万元去进行基因检测。

蒋军健同时呼吁,癌症基因检测需引入统一标准,包括用药、收费等等。当下,很多机构推行此项新技术时并不规范,甚至过度夸大其功能,使基因检测看上去像是“算命”。事实上,我国70%的基因检测公司没有相应的临床资质,进行基因检测必须通过临床医生,这必然制约基因检测项目的开展。同时,目前我国没有基因检测公司的技术标准、市场准入标准,国内基因检测公司及医疗机构技术手段不同,良莠不齐,一些公司强行开展并不成熟的项目,造成市场混乱。显然,对于中国一个庞大的癌症患者人群,基因检测技术将是一个“朝阳产业”,而如何使这个产业更靠谱、更有助于中国整体的癌症防治工作,医疗主管部门需尽早介入。