

6-20-2023

Trend Observation: Analysis on Development Trend of Precision Medicine

Recommended Citation

(2023) "Trend Observation: Analysis on Development Trend of Precision Medicine," *Bulletin of Chinese Academy of Sciences (Chinese Version)*: Vol. 38 : Iss. 6 , Article 34.
DOI: <https://doi.org/10.16418/j.issn.1000-3045.20230109004>
Available at: <https://bulletinofcas.researchcommons.org/journal/vol38/iss6/34>

This Information & Observation is brought to you for free and open access by Bulletin of Chinese Academy of Sciences (Chinese Version). It has been accepted for inclusion in Bulletin of Chinese Academy of Sciences (Chinese Version) by an authorized editor of Bulletin of Chinese Academy of Sciences (Chinese Version). For more information, please contact lcyang@cashq.ac.cn, yjwen@cashq.ac.cn.

Trend Observation: Analysis on Development Trend of Precision Medicine

趋势观察：

精准医学领域发展态势分析*

精准医学是针对疾病病因复杂性，综合考虑由个体生物特征、环境、生活方式引起的个体差异，而制定有效健康干预方案和策略的医学研究与实践模式。精准医学体现了医学科学发展趋势，也代表了临床实践发展的方向。其形成是人类在医学发展至不同时期，从不同角度对医学的探索和思考，是学科融合和技术交汇的产物。精准医学的实现路径是在大样本研究获得疾病发病分子机制的知识体系基础上，以生命组学数据为依据，根据“患者个体”在基因型、表型、环境和生活方式等各方面的特异性，应用现代遗传学、分子影像学、生物信息学和临床医学等方法与手段，发现相关变异与疾病发生发展的关系，进而对疾病进行精准分型，制定精准防治方案，最终实现个体化治疗。

经过近 10 年的快速发展，精准医学相关技术不断成熟，精准医学体系已经形成，精准医学理念和研究范式不断深化，已开始在医学研究和临床应用中实践和推广，其科学与战略价值进一步凸显，各国布局持续加码，相关研究不断突破，已成为科技竞争的焦点之一。

1 国际主要国家布局与特点

从国际布局来看，经过上一轮规划期各国政府的重点关注和支持，精准医学体系逐步成熟、路径快速应用。在新一轮规划中，各国仍然将其列入重点内容加大布局，系统、长期、持续支持其发展。

1.1 美国提供长期稳定支持，保障计划全面稳步实施

美国自 2015 年提出“精准医学计划”（Precision Medicine Initiative, PMI）后，通过美国国立卫生研究院（NIH）等机构的多个资助渠道为精准医学提供经费，并将精准医学计划列入 2016 年发布的《21 世纪治愈法案》（*21st Century Cures Act*）中，为其提供 10 年（2017—2026 财年）的长期稳定经费支持。目前，美国“精准医学计划”已全面实施，重点布局了覆盖全美公民健康的“百万人群队列”项目（All of Us Research Program），并积极推动医疗健康数据共享，围绕其安全共享与利用问题推出系列举措与保障措施。2021 年，美国 NIH 新一轮发展战略《NIH 2021—2025 财年战略计划》（*NIH-Wide Strategic Plan for Fiscal Years 2021–2025*）中^①，精准医学仍然被作为重

*本文由中国科学院上海营养与健康研究所/中国科学院上海生命科学信息中心团队、复旦大学团队共同撰稿，执笔人：许丽、徐萍、孙学会、杨忠、李伟、杨若南。

DOI 10.16418/j.issn.1000-3045.20230109004

CSTR 32128.14.CASbulletin.20230109004

修改稿收到日期：2023 年 6 月 6 日

① NIH. NIH-wide strategic plan for fiscal years 2021-2025. (2021-09-02)[2023-06-03]. <https://www.nih.gov/sites/default/files/about-nih/strategic-plan-fy2021-2025-508.pdf>.

点领域进行布局，且“大胆预测”（bold predictions）其“百万人群队列”项目将在5年内实现100万参与者的招募及多样化数据的采集。

1.2 英国不断加码，扩大基因组测序与队列研究规模

2017年，英国明确将精准医学列入英国创新署（Innovate UK）2017—2018年优先资助领域进行支持，此后，英国持续加码布局精准医学的重点领域，夯实精准医学研究基础。首先，英国不断扩大基因组测序规模，继“10万人基因组计划”（100000 Genomes Project）^②（2012—2018年）完成后，2018年又通过国家规划《第二轮产业战略：生命科学部门协定》（*Industrial Strategy: Life Sciences Sector Deal 2*）提出了100万人全基因组测序、500万人规模的基因组测序计划，目前均已进入实施阶段。同时，英国还持续支持其50万人规模的英国生物样本库（UK Biobank）的迭代升级；在大数据平台方面，英国已经通过建立国家健康数据科学研究所（HDR UK）打造国家级健康数据研究中心，对全国医疗健康大数据进行一体化管理与应用，这些举措为英国精准医学发展搭建了坚实的数据平台。

1.3 欧盟及其成员国持续关注，力推精准医学相关研究

欧盟及其成员国将精准医学提高到战略高度，持续推动相关研究。如欧盟在2014年即以精准医学理念指导制定“创新药物2期计划（IMI2）”，其主题是实现精准医学，即正确的时机向合适的患者提供正确的预防治疗措施；欧盟新一轮规划中也持续列入精准医学，如2020年出台的欧盟科技规划——“地平线欧洲”实施方案（2021—2027年）及2021年发布的工作计划仍将精准医学作为重点关注领域。欧盟成员国法国早在2012年就在“未来投资”计划中，出资1亿

欧元资助个性化医疗项目，并在2016年启动基因组和个性化医疗项目“法国基因组医疗2025”（France Genomic Medicine 2025），打造国家基因组医疗产业；爱尔兰也于2016年底启动国家精准医学计划，开展大规模人群基因组研究，探索疾病相关的遗传因素或生活方式。

1.4 其他国家持续规划布局，抢抓精准医学发展机遇

日本、韩国、澳大利亚、新加坡等国也相继围绕精准医学核心领域基因组计划、队列研究开展大规模布局，并将其列入新一轮国家规划中，以抢抓精准医学发展机遇。2014年，日本“科学技术创新综合战略”中关注精准医学相关内容，将“定制医学/基因组医学”列为重点关注领域之一，计划建立疾病的全基因组数据库。韩国于2015年启动“万人基因组计划”，以绘制韩国人基因组图谱，建立韩国标准化的基因数据库，发现罕见遗传疾病的突变位点，还在2021年提出了“实现韩国数字新政2.0的精准医学软件行动计划”。2015年，澳大利亚也推出了“10万人基因组测序计划”，计划通过测序罕见疾病和癌症患者的基因组，创建大规模澳大利亚国民基因数据库，推动相关药物研发。以色列也于2015年布局国家级的基因数据库建设，采集国民DNA样本，并进行基因组与临床数据分析。新加坡2017年启动的国家精准医学项目（Singapore's National Precision Medicine）已于2022年进入第二阶段，开展15万人的基因组测序与分析。沙特阿拉伯等发展中国家也积极布局精准医学相关研究，如沙特阿拉伯人类基因组计划（SHGP）旨在通过10万人基因组测序，推动疾病研究及新疗法开发。与此同时，更多国家和组织将精准医学列入新一轮规划中进行持续布局。如印度《2021—2025年国家生物技术发展战略》（*Nation Biotechnology*

^② Genomics England. 100 000 Genomes project. [2023-06-03]. <http://www.genomicsengland.co.uk>.

Development Strategy (2021–2025)) 将精准医学列入优先发展领域；加拿大政府也于 2022 年启动了全国精准健康计划 (All for One)，通过全基因组测序提高疾病诊治水平；澳大利亚政府也投入 5 亿美元支持开展持续 10 年的基因组学研究计划，并建立新机构“澳大利亚基因组学” (Genomics Australia) 负责计划的具体实施^③。

2 精准医学总体发展趋势

近几年，随着科学技术的快速发展，精准医学的内涵和技术体系不断丰富和完善^④，精准医学研究理念和范式已广泛推广，精准医学体系逐渐走向成熟和应用^⑤，疾病分类模式、疾病诊断技术，以及药物开发思路与审批标准开始发生转变，相关产品陆续进入临床应用，提高了疾病精准预防、诊断和治疗水平。

2.1 精准医学体系随技术发展不断丰富和完善

医学技术和生物技术的快速发展，尤其是生命组学和生物大数据技术的快速发展，催生并推动了精准医学的发展。21 世纪初，分子诊断技术的快速发展扩展了疾病诊断方式，提高了疾病精准诊断水平，精准医学应运而生，其最早出现在 2008 年美国哈佛大学商业战略专家 Christensen 的著作《创新者的处方：颠覆式创新如何改变医疗》中。Christensen 认为，分子诊断等颠覆性技术可以根据病因提供精准诊断，只有当疾病可以被精准诊断时，对每个患者都可能产生理想疗效的治疗方法才能产生并得以标准化，

Christensen 将这种医疗模式称为精准医学，但当时该表述并未引起关注。伴随着生命组学的大发展，精准医学的内涵进一步丰富。直到 2011 年，美国国家研究理事会 (NRC) 发布了题为《迈向精准医学：构建生物医学研究知识网络和新的疾病分类体系》 (*Toward Precision Medicine: Building a Knowledge Network for Biomedical Research and a New Taxonomy of Disease*)^⑥ 的报告，将“精准医学”描述为：面对生命复杂性的巨大挑战，整合个体的基因组、蛋白质组和代谢组等分子数据与临床信息、社会行为和环境等不同层级、不同维度的数据，构建人类疾病知识数据库，进而支持精准诊断和个体化治疗的一种医学模式，其主要任务是为每位个体建立一个整合各种相关信息的疾病知识网络。此后，该理念受到重视，相关技术不断发展成熟，精准医学体系逐渐形成。至 2015 年初，美国在其国情咨文中提出了“精准医学计划” (Precision Medicine Initiative, PMI)，即“在合适的时间，给合适的患者，以合适的疗法”，其描述更加易于理解。随后，美国时任 NIH 院长和 NCI 主任^⑦撰文详细解释了精准医学的内涵，提出精准医学是基于个体差异指导疾病预防和诊疗的方案，并在其重点布局实施的“百万人队列”项目的规划中^⑧，将精准医学阐述为，根据人群基因特征、社会环境以及生活方式的个体差异，寻求疾病治疗和预防效果最大化的新手段。

围绕精准医学的未来发展，美国 NIH 时任院长 Francis Collins 等展望了其至 2030 年的发展愿景^⑨，

③ Genomics Australia to guide the future of genomic health and medicine over the coming decade. [2022-03-20]. <https://www.health.gov.au/ministers/the-hon-greg-hunt-mp/media/genomics-australia-to-guide-the-future-of-genomic-health-and-medicine-over-the-coming-decade>.

④ Xu P, Gui YH, Jin L. Accelerate the development of precision medicine with Chinese characteristics. *Chinese Journal of Pediatrics*, 2016, 54(5): 1-2.

⑤ Xu L, Xu P, Sun XH, et al. Development trend of precision medicine in 2022. *Chinese Bulletin of Life Sciences*, 2023, 35(1): 42-47.

⑥ National Research Council. *Toward Precision Medicine: Building A Knowledge Network for Biomedical Research and A New Taxonomy of Disease*. Washington DC: National Academies Press (US), 2011.

⑦ Francis S, Collins M D, Harold V M D. A new initiative on precision medicine. *The New England Journal of Medicine*, 2015, 372: 793-795.

⑧ 《精准医学计划队列项目——为 21 世纪医学研究奠定基础》 (The Precision Medicine Initiative Cohort Program – Building a Research Foundation for 21st Century Medicine)，参考：<https://www.nih.gov/sites/default/files/research-training/initiatives/pmi/pmi-working-group-report-20150917-2.pdf>。

⑨ Denny J, Collins F. Precision medicine in 2030—Seven ways to transform healthcare. *Cell*, 2021, 184: 1415-1419.

提出了加速精准医学目标实现的7个关键领域，包括大型人群队列、常规化临床应用的基因组学技术、表型组学和环境暴露研究、大数据和人工智能、电子健康记录，以及参与者多样性及相关隐私保护。

2.2 精准医学大型人群队列平台广泛建设

大型人群队列平台的建设是精准医学的关键核心领域。美国精准医学计划即重点布局了国家“百万人群队列”项目，为了满足精准医学研究的需求，其人群队列建设更注重持续随访，关注人群的多样性、覆盖度，采集样本类型全面、丰富、精细，在研究中更加注重数据的关联性，以夯实精准医学研究的平台基础。截至2022年，美国政府已向“百万人群队列”项目投入22亿美元，目前已招募了50余万参与者，部分数据也已开始开放共享，例如美国NIH已经设立了依托该队列开展研究的“精准营养健康计划”。英国一方面持续为其国家级队列UK Biobank提供支持，扩大队列数据规模，丰富队列数据类型，引入多组学研究等新技术，不断提高队列数据质量和精细度，并向全球开放共享使用；另一方面，英国还规划了500万人规模的大型队列“我们未来的健康”（Our Future Health），并已于2022年进入全面招募阶段，参与者规模已达10万人；英国HDR UK还通过启动“英国人群研究”计划（PRUK），推动队列数据的充分利用。此外，加拿大“未来健康合作计划”（Canadian Partnership for Tomorrow's Health）、德国“国家队列”（German National Cohort）、日本生物样本库

（BioBank Japan）、沙特阿拉伯生物样本库（Saudi Biobank）等多个大型队列相继建设，国家级大型队列已在全球铺开^⑩。

2.3 技术快速迭代推动精准医学进入临床应用

（1）疾病分型持续向精准化发展。随着组学等技术发展，疾病分子分型从依赖单一或少数标志物发现，发展至基于组学特征谱、整合多组学联合分析的更精准分型阶段，有效助力疾病的精准诊断、治疗和预后，并为药物研发提供新靶点、新思路。目前，针对特定肿瘤（如胶质母细胞瘤^⑪、肺鳞状细胞癌^⑫等），甚至泛肿瘤^⑬的组学图谱的研究使疾病精准分型取得进展，部分成果已进入临床应用。基于肿瘤免疫环境将不同肿瘤分为12种“免疫原型”的研究提供了疾病精准分型的新方式^⑭，为相关免疫疗法开发提供了新思路。

（2）疾病精准诊断技术逐步成熟应用。疾病精准诊断技术逐步成熟，推动“早发现+早诊断+早治疗”目标的实现。基于高通量测序（NGS）的基因检测、液体活检等精准诊断技术的灵敏度、特异性逐步提高，多款产品获批应用。其中，以循环肿瘤DNA（ctDNA）为检测对象的液体活检技术是当前研究热点，全球已开展1000余项临床研究，相关产品质控标准建设也不断推进^⑮。同时，新型疾病诊断技术不断出现并优化，如基于表观遗传学参数的液体活检新技术——EPIC-seq技术^⑯、EPINUC技术^⑰，能实现高灵敏度、高特异性的肿瘤检测、分型及伴随诊断。分子

^⑩ Smadar S, Hagai R, Eran S. Axes of a revolution: Challenges and promises of big data in healthcare. *Nature Medicine*, 2020, 26: 29-38.

^⑪ Wang L B, Karpova A, Gritsenko M A, et al. Proteogenomic and metabolomics characterization of human glioblastoma. *Cancer Cell*, 2021, 39(4): 509-528.

^⑫ Shankha S, Karsten K, Pierre M J B, et al. A proteogenomic portrait of lung squamous cell carcinoma. *Cell*, 2021, 184(16): 4348-4371.

^⑬ TCGA. Welcome to the Pan-Cancer Atlas. [2023-06-03]. <http://www.cell.com/pb-assets/consortium/pancanceratlas/pancani3/index.html>.

^⑭ Combes A J, Samad B, Tsui J, et al. Discovering dominant tumor immune archetypes in a pan-cancer census. *Cell*, 2022, 185(1): 184-203.

^⑮ Ira W D, Binsheng G, Kevin L, et al. Evaluating the analytical validity of circulating tumor DNA sequencing assays for precision oncology. *Nature Biotechnology*, 2021, 39: 1115-1128.

^⑯ Mohammad S E, Emily G H, Mahya M, et al. Inferring gene expression from cell-free DNA fragmentation profiles. *Nature Biotechnology*, 2022, 40: 585-597.

^⑰ Vadim F, Nir E, Noa F, et al. Multiplexed, single-molecule, epigenetic analysis of plasma-isolated nucleosomes for cancer diagnostics. *Nature Biotechnology*, 2022, doi: 10.1038/s41587-022-01447-3.

影像技术快速发展，提高了疾病早诊早筛水平。

(3) **疾病精准治疗大幅提高疾病治疗水平。**靶向治疗、免疫治疗、基因治疗、RNA 疗法等精准治疗技术的研发持续推进，陆续进入临床应用，大幅度提高疾病治疗水平。其中，靶向药物开发是主要方向，迄今已有 100 余款药物获美国食品药品监督管理局（FDA）批准上市；免疫治疗的发展大幅提高癌症精准治疗水平，全球已有 8 款免疫检查点抑制剂类药物、6 款基于嵌合抗原受体 T 细胞（CAR-T）的免疫细胞治疗产品获批，CAR-NK 疗法及通用型 CAR-T 疗法等也持续推进；基因治疗临床适应症越来越广泛，尤其在发病机制相对明确的遗传病、罕见病领域持续突破，目前全球共有 8 款基因治疗产品（除 CAR-T 治疗产品）获批；先进 RNA 疗法的稳定性、递送技术逐步解决，已有 15 款产品获批，为癌症、罕见病等提供了更加多样化的精准治疗方案。

同时，在精准医学理念指导下，药物开发思路与审批依据也相应发生变化。2021 年，美国 FDA 药物评价和研究中心（CDER）批准的 50 款创新药中，高达 66%（33 款）的新药（尤其是肿瘤药物）有遗传学数据支持^⑮。目前，美国 FDA 已批准了 4 例（Keytruda、Vitrakvi、Rozlytrek、Dostarlimab）靶向基因突变特征而非癌症发生的组织类型的“不限癌种”药物上市。

3 我国精准医学发展现状

我国前瞻部署精准医学重点专项，为领域发展奠定基础，目前已经初步搭建了精准医学体系框架，精准医学理念与路径在临床实践中快速推广。

3.1 我国前瞻部署中国精准医学研究，并取得显著成效

精准医学是我国“十三五”时期各类科技规划重要布局的领域，《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》将精准医学相关领域纳入新兴产业进行重点规划，提出要大力推进“精准医疗”等新兴前沿领域创新和产业化，形成一批新增长点。“十三五”时期，我国抢抓精准医学起步的时间窗口，系统设计、前瞻布局了“精准医学研究”重点专项，该专项于 2015 年编制实施方案，并于 2016 年初正式启动。专项设计了生命组学技术、大规模人群队列、大数据平台、疾病精准防治方案、临床应用示范推广体系五大研究任务，覆盖了从基础研究到临床应用的完整链条。经过 5 年（2016—2020 年）的实施，“精准医学研究”重点专项成效显著，取得大量突破性成果，国家队列框架和大数据平台初步搭建，多款具自主知识产权的临床级仪器设备与产品相继推出，部分自主研发的精准医学防治方案开始应用。

同时，在专项带动下，科研机构也启动了相关的研究计划，如中国科学院重点部署了“中国人群精准医学研究计划”、复旦大学附属儿科医院发起“中国新生儿基因组计划”等。科研界相继成立了系列精准医学专题学会、出版多部专题著作，部分高校还专设了精准医学相关学科，精准医学理论体系已初步形成并推广。科研院校、医院及产业界还通过建立精准医学中心、研究院，及精准医学产业园区等，推动精准医学发展。目前，多个大型医院已开展针对心血管病、肿瘤、肝胆外科、眼科疾病的精准医学防治的研究与服务。

3.2 我国精准医学体系初步形成，创新成果凸显竞争优势

在政策支持及科研人员的努力推动下，我国精准医学体系初步形成，创新成果不断涌现。

(1) **精准医学大型人群队列建设初具规模。**我国人群队列建设开始于 20 世纪 60 年代，目前已建设不同规模、不同类型的人群队列，覆盖了不同地区、

^⑮ Ochoa D, Karim M, Ghossaini M, et al. Human genetics evidence supports two-thirds of the 2021 FDA-approved drugs. *Nature Reviews Drug Discovery*, 2022, doi: 10.1038/d41573-022-00120-3.

职业、年龄及疾病类型。其中，各地区、各单位自发建设的10万人群规模以上的大型队列研究已有10余个，为我国相关重大慢病的预防和控制提供了科学基础。但总体来看，我国队列仍面临缺乏顶层设计造成的有效规模、质量控制和资源利用率不足，自发建设造成的标准和规范不统一、难以共享利用等问题，不适应精准医学发展的需要。因此，“十三五”期间，国家重点研发计划精准医学研究重点专项布局了大型人群队列建设与研究任务，通过专项的支持和引导，将国内基础较好的队列进行整合，统一队列建设的技术、标准和规范，实现样本和数据统一管理，以及充分共享和应用，使之进一步发展为满足精准医学需求的大型人群队列体系。目前，专项支持建设了百万人级的自然人群队列和专病队列，以及万人级的罕见病队列。

(2) 疾病组学分析与分型研究持续取得进展。我国在疾病组学分析和分子特征研究领域取得进展，推动了疾病精准分型、治疗和预后。在肿瘤分子特征的系统解析上，研究人员相继绘制了全球最大的三阴性乳腺癌多组学图谱¹⁹和代谢组图谱²⁰、早期肝细胞癌的蛋白质组表达谱和磷酸化蛋白质组图谱²¹、临床肺腺癌蛋白质组全景图²²、中国前列腺癌基因组及表观组图谱²³等，并基于此进行了分子分型研究，提出了精准预测、早筛、治疗和预后策略。我国在泛肿瘤特征图

谱研究与疾病分型方面也取得多项进展，刻画了多种癌症的肿瘤浸润性T细胞特征²⁴和肿瘤浸润髓系细胞特征²⁵，基于多组学实现了对KRAS基因突变肿瘤的分子分型²⁶，并进一步提出亚型特异性的精准治疗新策略。

(3) 精准医学研究成果快速转化，提高精准防治水平。在精准诊断方面，多款基于高通量测序技术的肿瘤伴随诊断试剂盒、首个国产PD-L1²⁷伴随诊断试剂盒获国家药品监督管理局批准上市，助力靶向药物的精准选择；博尔诚、格诺生物、友芝友医疗、艾德生物等公司的液体活检产品获批上市，部分产品在美国FDA针对全球5款液体活检产品的性能验证中，灵敏性、特异性、准确性、可重复性和稳定性等均表现优异。精准治疗方面，我国已有多款自主研发靶向药物上市。其中，百济神州公司的布鲁顿酪氨酸激酶（BTK）抑制剂泽布替尼已在全球50个市场获批；免疫疗法产品开发基本与国际同步，如复星凯特的阿基仑赛注射液成为首款在我国上市的CAR-T细胞治疗产品，南京传奇公司自主开发的嵌合抗原受体T（CAR-T）细胞免疫治疗已获美国FDA批准上市，科济药业自主研发的CT041是全球首个进入II期临床试验的实体瘤CAR-T细胞治疗候选产品；基因治疗、RNA疗法等新疗法也迅速跟进，多款产品进入临床研究阶段。

3.3 我国精准医学体系建设与发展尚存在瓶颈与不足

(1) 精准医学体系的持续性、整体性支持不足。

¹⁹ Jiang Y Z, Ma D, Suo C, et al. Genomic and tranomic landscape of triple-negative breast cancers: Subtypes and treatment strategies. *Cancer Cell*, 2019, 35(3): 428-440.

²⁰ Xiao Y, Ma D, Yang Y S, et al. Comprehensive metabolomics expands precision medicine for triple-negative breast cancer. *Cell Research*, 2022, 32: 477-490.

²¹ Jiang Y, Sun A, Zhao Y, et al. Proteomics identifies new therapeutic targets of early-stage hepatocellular carcinoma. *Nature*, 2019, 567: 257-261.

²² Xu J. Integrative proteomic characterization of human lung adenocarcinoma. *Cell*, 2020, 182(1): 245-261.

²³ Li J, Xu C L, Lee H J, et al. A genomic and epigenomic atlas of prostate cancer in Asian populations. *Nature*, 2020, 580: 93-99.

²⁴ Zheng L T, Qin S H, Si W, et al. Pan-cancer single-cell landscape of tumor-infiltrating T cells. *Science*, 2021, doi: 10.1126/science.abe6474.

²⁵ Cheng S, Li Z, Gao R, et al. A pan-cancer single-cell transcriptional atlas of tumor infiltrating myeloid cells. *Cell*, 2021, 184(3): 792-809.

²⁶ Liu Z W, Liu Y L, Qian L L, et al. A proteomic and phosphoproteomic landscape of KRAS mutant cancers identifies combination therapies. *Molecular Cell*, 2021, 81(19): 4076-4090.

²⁷ 细胞程序性死亡-配体1，也称为表面抗原分化簇274（cluster of differentiation 274，CD274）或B7同源体（B7 homolog 1，B7-H1），是人类体内的一种蛋白质，由CD274基因编码。

精准医学具有大科学和数据驱动科学发现的典型特征，需要整体设计、统筹部署、举国体制和长期稳定持续支持。“十三五”时期，我国通过重点专项给予了5年期的支持；“十四五”阶段，精准医学的部分内容分散列在了“生物与信息融合”“前沿生物技术”“常见多发病防治研究”等多个专项中，没有以精准医学整体给予持续资助。

(2) 满足精准医学研究需求的大型队列与数据平台建设不足。尽管我国队列建设已经具有一定基础，但是符合精准医学研究需求的覆盖全人群、长期随访、数据更加全面和精细化的大型队列建设不足，而英国、美国已经部署并持续建设大型人群队列，并随着技术不断进步和科学发展需求不断迭代更新。同时，我国各类大数据平台的持续建设能力不足，数据质量和标准化、规范化、共享性不足，数据使用效能严重被制约。因此，无法真正建立高效完整的精准医学体系。

(3) 精准医学防诊治方案的临床研究、应用与推广不足。我国基础研究与临床研究的结合不足，临床研究开展的数量和质量不足，尤其是前瞻性、多中心规范的临床研究能力不足，临床上使用的疾病诊断标准、临床治疗指南缺乏，95%以上是参考国外的标准或指南；精准医学临床诊疗方案与原创药物开发不足，国内高精尖诊断用试剂、高端药物自主研发处于起步阶段，国内市场仍被跨国企业占据，也间接导致了“吃进口药，看病贵”的问题。同时，精准医学的数据共享政策、监管与审批制度、伦理监管与规范等配套政策与法规尚不健全，基因检测等技术仍无明确的监管法规和定价机制，限制了其合理使用与推广。

4 启示与建议

精准医学代表了医学研究的新范式和临床实践的发展方向，正在成为国际科技竞争制高点和经济新增长点。结合全球精准医学的发展趋势及我国发展现状，

建议我国紧抓发展机遇期、持续布局，重点从以下4个方向进行部署，保持与国际发展同步，甚至实现赶超发展。

(1) 持续长期支持精准医学发展，构筑我国精准健康体系。制定长期发展战略，在“十三五”期间已取得成效的基础上，继续设立专项，在“十四五”甚至更长时间持续支持精准医学研究的发展。以建设国家大型人群队列和精准医学大数据平台为抓手，开展基于国家队列的疾病精准防诊治方案研发与推广，系统解决医疗新技术、诊断新产品、原创新药物等“卡脖子”问题。

(2) 优先布局核心技术与平台建设，搭建精准医学发展基础。全面加强具自主知识产权的临床生命组学技术、高精度表型测量、多维大数据融合等核心共性技术研发，解决关键技术问题，搭建功能性技术平台体系；在已初步建设精准医学大型人群队列和大数据平台基础上，系统设计、一体化建设，进一步提升数据资源的维度、精细化程度，建设全球领先的标准化、规范化、系统化的高精度国家大型人群队列和精准医学大数据平台，促进数据资源的高效整合、共享与利用，为精准医学发展奠定基础。

(3) 重点聚焦精准防诊治方案研发，推动先进产品快速产业化。加大研发投入，支持原创性、具自主知识产权的基因检测、液体活检、分子影像等精准诊断技术，以及靶向药物、免疫治疗、基因治疗等先进治疗手段的开发；打破技术壁垒，完善精准医学产业链，推动精准医学领域的最新科研成果与企业的对接转化，形成一批中国制造、国民用得起的精准医学先进诊断技术、药物与疗法；鼓励企业开展精准医学相关产品的国际认证，推动精准防诊治产品进入国际主流市场，抢占精准医学先进领域的制高点。

(4) 加快研究成果应用示范与推广，打造全国性的普惠医疗。以边研究、边应用、边推广的指导原则，依托已建立的国家临床医学研究中心协同创新网

络，聚焦初步实现精准化防诊治的肺癌、乳腺癌等，先期开展临床应用示范，形成一批中国制定、国际认可的疾病预防和临床诊疗指南；并对恶性肿瘤、心脑血管疾病、代谢性疾病、罕见病等疾病进行全创新链布局、协同攻关，不断扩大“临床可精准化的疾病”

范畴。同时，通过临床示范基地和精准医学体系建设、大数据平台和智慧医疗、远程医疗设施建设，完善精准医学服务体系及相关保险制度，实现精准防诊治方案在全国的全面推广。

■责任编辑：文彦杰