

## 白宫为精准医疗计划注射“强心剂”

为进一步推进精准医疗计划（Precision Medicine Initiative, PMI），白宫于 7 月 6 日宣布 NIH 和 FDA 将于年内出台新的投资项目、合作计划和政策措施，集合先进技术和民众力量迈向最终目标。具体如下：

### 1. NIH 宣布 2016 财年新出资 5500 万美元构建拥有百万级样本的公共数据库

NIH 将把资金投向健康护理供给机构、技术开发人员和社区健康中心等，旨在建设 PMI 队列研究（PMI Cohort Program）所必需的基础合作模式与基础设施。PMI 队列研究作为一项里程碑式的纵向研究，计划召集不少于 1 百万美国志愿者参与，从生活方式、环境和遗传等方面的个体差异入手展开深入研究以提高预防和治疗疾病的能力。NIH 计划支持建设一家数据与研究支持中心、一家参与者技术中心和一个由若干家健康护理供给机构（Healthcare Provider Organizations, HPO）构成的健康网络，资助年限为 5 年。资金到位后，NIH 将于今年年内启动 PMI 队列计划的初步登记工作，计划于 2020 年前完成其预期目标。

#### 数据与研究支持中心

NIH 资助范德堡大学（Vanderbilt University）医学中心、麻省理工学院-哈佛大学博德研究所（Broad Institute of MIT and Harvard）和 Verily 生命科学部（前身为谷歌生命科学部）联合建设数据与研究支持中心，保证参与者在安全环境中共享他们的临床和生活方式信息，获得个体化的综合研究结果反馈。中心将收集并整理 PMI 产生的世界上最大的、最多样化的数据集；致力于研发 PMI 实施过程中必需的工具和技术，保证对研究人员和参与者而言，通过 PMI 队列计划收集到的数据是安全且有用的，同时注意保护参与者信息隐私。中心将建设一家名为“Precision Medicine Cohort”的公共数据库，包含医疗记录、基因组测序结果、血和尿测验，以及来自移动健康追踪装置和应用等全面健康信息的数据，其特点是对来自不同种族、民族和社会经济阶层的人群开展长期持续的追踪。中心也将为 PMI 相关科学数据和分析工具提供研究支持，从社区大学到顶级健康护理研究所和企业，甚至包括能够运用相关信息开展研究的平民科学家在内，帮助不同层级的研究机构建设有活力的研究环境。

#### 参与者技术中心

PMI 队列研究志愿者的登记注册主要有 2 种途径：一是通过 HPO 加强与潜在参与者之间的联系，二是通过该参与者技术中心直接登记。该中心将由斯克利普斯研究所（Scripps

Research Institute) 和 Vibrent Health 联合建设, 重点关注相关工具和技术的开发以保证来自全国的、不同行业的参与者能够直接进入 PMI, 并不断地把检测结果和电子健康信息共享出来。该中心会不断改善参与者共享健康和研究信息的方法。

PMI 队列计划还会产生大量的移动应用, 用于登记和收集来自 PMI 队列项目志愿者的数据, 并实现与他们的沟通。中心将研发、测试、维护相关移动应用, 并对其进行必要升级。此外, 针对那些没有智能手机的个体, 中心还会开发一些并联平台 (Parallel Platform) 向其推送类似功能, 或者与各种技术开发机构合作以增强智能手机的适用性。

### 健康护理供给组织网络

NIH 将建设一个包括区域级和国家级医学中心、社区健康中心、美国退伍军人事务部 (U.S. Department of Veterans Affairs, VA) 开设的健康中心等在内的 HPO 网络。该 HPO 网络将关注参与 PMI 队列项目的患者, 帮助其制订研究计划, 吸纳潜在参与者, 收集必要健康数据和生物标本。该 HPO 网络还建设有二级机构, 可有效扩展 HPO 网络的空间覆盖范围。

## 2. FDA 出台指导草案, 规范对下一代测序技术的监管

当前基因检测领域井喷式发展, 如何对其进行管理, 如何确保检测的安全性和有效性, FDA 于同一日宣布出台 2 项指导草案 (Draft Guidance)。一旦该草案正式生效, 有望从个体基因组构成角度为相关检测的监管提供指导。

当前的常规检测方法只适用于传统诊断, 对与某种疾病或症状有关的有限数量的物质进行检测, 如血糖水平等。下一代测序技术 (Next Generation Sequencing, NGS) 能够快速且低廉地在个体整个基因组层面上进行测序, 进而识别出百万数量级的 DNA 变异, 而该变异可能决定某一个体是否患有或者具有某种疾病的患病风险, 甚至可以形成治疗方案。但如何对结果进行解读还有很长路要走。目前, 许多检测公司声称可以告之患者是否患有或者具有某一特定疾病的发病风险, 甚至可以指引其找到目标疗法。

当前整个测序行业是监督管理的真空地带, 迫切需要一种灵活且有效的方式对其进行监督。FDA 关注 NGS 是否会置患者于风险之中, 其目的是利用自己的行政管理权力评估相关检测的实际准确程度和临床上的有效性, 以澄清管理程序上的不确定性。可见, FDA 在 PMI 中的作用属于基础奠基性质, 一方面为鼓励基因测试领域的进展研究管理制度, 另一方面确保基于 NGS 的检测是安全有效的。

7 月 6 日出台的指导草案有关基于 NGS 的体外诊断方法的标准, 其产生过程基于合乎规范的、成熟的科学实证资源。遵守相关政策将保证进入市场的个人和机构的行为安全且

有保障。FDA 将在草案公布后的 90 天内接受评议。2 份指导草案如下：

a) 标题为“Use of Standards in FDA’s Regulatory Oversight of Next Generation Sequencing (NGS)-Based In Vitro Diagnostics (IVDs) Used for Diagnosing Germline Diseases”，为设计、开发和验证针对罕见遗传病的基于 NGS 的检测提供指导建议，采用 FDA 认可的标准说明分析效用的可能性，即某检测能够在多大程度上预测某一特定基因改变的出现或者消失。

b) 标题为“Use of Public Human Genetic Variant Databases to Support Clinical Validity for Next Generation Sequencing (NGS)-Based In Vitro Diagnostics”，介绍了一种方法，技术开发人员利用该方法使用基于 FDA 认可的公共基因组数据库的临床证据，支持其检测的临床主张，为基因检测结果的临床解读提供依据。

《麻省理工技术评论》（MIT Technology Review）认为白宫此举相当于为整个 PMI 计划的推动打了一针强心剂。

另外，为了保证研究参与者共享信息的隐私和安全，白宫同一天还发布了隐私与数据安全准则（Privacy and Data Security Principles，链接：

<https://www.whitehouse.gov/blog/2016/05/25/precision-medicine-initiative-and-data-security>

），将在 PMI 框架下指导相关行为的开展。

原文标题：Fact Sheet: Administration Announces New Actions to Advance the President’s Precision Medicine Initiative

原文链接：<https://www.whitehouse.gov/the-press-office/2016/07/06/fact-sheet-administration-announces-new-actions-advance-presidents>

原文标题：NIH awards \$55 million to build million-person precision medicine study

原文链接：<https://www.nih.gov/news-events/news-releases/nih-awards-55-million-build-million-person-precision-medicine-study>

原文标题：FDA advances Precision Medicine Initiative by issuing draft guidances on next generation sequencing-based tests

原文链接：<http://www.fda.gov/NewsEvents/Newsroom/PressAnnouncements/ucm509814.htm>

原文标题：A Shot in the Arm for Obama’s Precision Medicine Initiative

原文链接：<https://www.technologyreview.com/s/601865/a-shot-in-the-arm-for-obamas-precision-medicine-initiative/>

检索日期：2016-7-11

中科院心理所信息中心