

基因测序与精准医疗 行业研究报告

JEAN WU
AUGUST 2016

本报告的研究范畴与概念界定

从定义上来看，精准医疗作为一种**新兴的诊疗、防控手段**，在分析过程中引入了**生物特性、环境等各种差异要素**，因而诊疗方案具有明显的**个性化特征**，而**基因检测和临床分析**是精准医疗体系中不可或缺的基石。

本报告**以基因测序为切入点**，了解基因测序发展与革新，在精准医疗领域的应用，以及现阶段存在的壁垒，从而建立对精准医疗行业的基本认知，以期形成对未来医疗产业发展的趋势研判。

本报告所述的基因测序、精准医疗应用**侧重人类健康领域**，基因测序在食品、农业等方向的应用暂不予探讨。

精准医疗定义：个性化、精确诊疗的新兴医学手段

美国

- 精准医疗是**纳入个体在基因、环境和生活方式在内**，进行疾病治疗与预防的一种新兴途径。
- Precision medicine is an emerging approach for disease treatment and prevention that takes into account individual variability in genes, environment, and lifestyle for each person.

英国

- 精准医疗让我们对疾病预测和风险、在患者身上的病发和演变有了更为精深的认识，告知我们实证基础上的靶向治疗方法和相关诊断如何优化选择和发展。**结合病人的基因组和其他生物特征，乃至患者的健康水平，已使用的处方药，以及环境和生活方式等要素，疾病治疗和其他的干预手段可以更加有针对性。**
- Precision medicine refines our understanding of disease prediction and risk, onset and progression in patients, informing better selection and development of evidence-based targeted therapies and associated diagnostics. Disease treatment and other interventions are better targeted to take into account the patient's genomic and other biological characteristics, as well as health status, medications patients are already prescribed and environmental and lifestyle factors.

精准医疗定义：个性化、精确诊疗的新兴医学手段（续）

中国

- 精准医疗指的是针对每一个病人的具体病情，**正确选择并精确的应用适当的治疗方法**，包含**精准检测、精准诊断、精准治疗**三个阶段。
- 清华系定义：精准医学是集合现代科技手段与传统医学方法，科学认知人体机能和疾病本质，以**最有效、最安全、最经济**的医疗服务获取**个体和社会健康效益最大化**的新型医学范畴。
- 精准医疗的本质是通过**基因组、蛋白质组等组学技术和医学前沿技术**，对人群与特定疾病类型进行生物标记物的分析与鉴定、验证与应用，从而**精确寻找到疾病的原因和治疗的靶点**，并对一种疾病不同状态和过程进行精确分类，最终实现对于疾病和特定患者进行个性化精准治疗的目的。

精准医疗的生物学科基础：基因组学与基因测序

基因组学与基因测序的定义（维基百科）

基因组学（英语：**Genomics**）以**基因组**为研究对象，基于生物信息和相关数据，研究基因的利用方法。基因组学的应用领域广泛，包括生物学、医学、食品、农业，乃至工业领域等。

在医学方面，基因组学能为一些疾病**提供新的诊断，治疗方法**。例如，对刚诊断为乳腺癌的女性，一个名为“**Oncotype DX**”的基因组测试，能用来评估病人乳腺癌复发的个体危险率以及化疗效果，这**有助于医生获得更多的治疗信息并进行个性化医疗**。

基因组学的主要工具和方法包括：**生物信息学，遗传分析，基因表达测量和基因功能鉴定**。

基因组项目针对某一被选生物体的研究主要分为三个部分：**DNA测序，该序列的组件生成原有染色体的表示法，以及该表示法的注释和分析**。

DNA测序（DNA sequencing，或译DNA定序）是指分析特定DNA片段的碱基序列，也就是腺嘌呤（A）、胸腺嘧啶（T）、胞嘧啶（C）与鸟嘌呤的（G）排列方式。

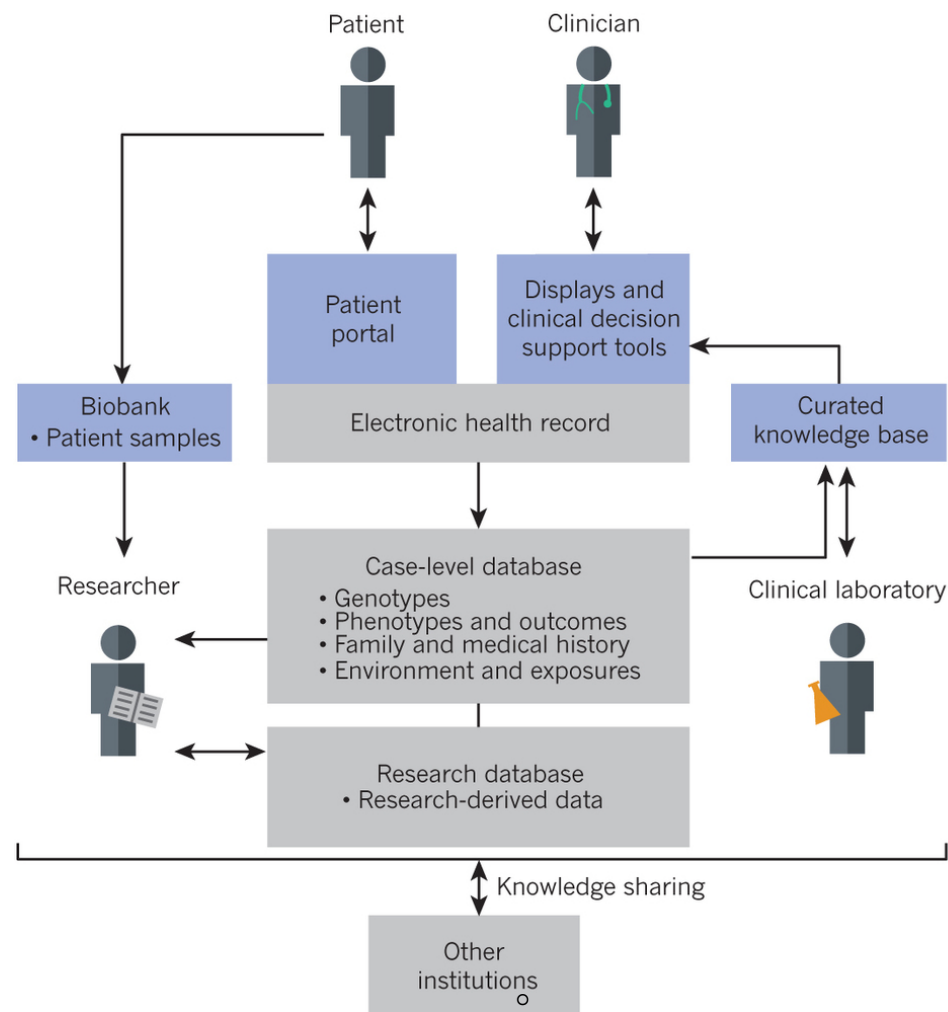
精准医疗产业链：信息共享，知识共创

核心主体

- 患者
- 临床医生
- 研究人员
- 临床实验室
- 其他机构

基建层面

- 生物样本库
- 电子健康记录
- 知识管理库
- 案例数据库
- 研究数据库



精准医疗行业的驱动因素

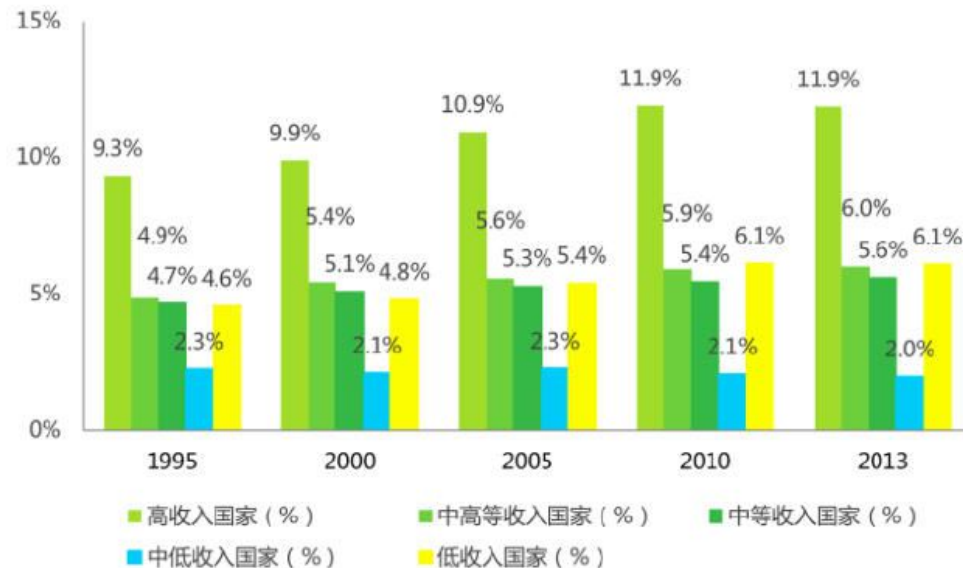
近几年，医疗健康行业呈现强劲的增长态势，其在刚性需求带动下的逆周期性是吸引投资者的主要原因。整体来看，行业的驱动因素主要包括，**人口老龄化趋势日渐普遍，人们对自身健康的关注和意识加强，人均医疗健康消费需求膨胀**等。

美国作为发达国家，医疗成本长期高企，但医疗质量却不尽如人意，**市场需求迫使行业提升服务水平、治疗效果，同时降低诊疗成本，因而催生了许多创新科技与创新企业。**

在此背景下，为了能够适应更个性化的诊疗需求，精准医疗行业应运而生。作为精准医疗的技术手段，在近几年飞速发展，主要源自三方面的因素影响：

- 1) 传统医疗在癌症等复杂疾病上有效性低
- 2) 以美国为首的各国启动精准医疗财政项目投资
- 3) 基因测序领域技术革新，成本降低

1995-2013年各收入类型国家人均医疗支出占人均GDP比重



注释：人均医疗卫生支出为公共和与私营卫生支出之和与总人口的比率。涵盖医疗卫生服务（预防和治疗）、计划生育、营养项目、紧急医疗救助，但是不包括饮用水和卫生设施提供。数据按现价美元计。
来源：人均医疗支出和人均GDP数据均来自世界银行数据库。