

- 设策略[J]. 当代护士(下旬刊), 2019, 26(4): 83-85.
- [3] COHLEN B, BIJCKERK A, VAN DER POEL S, et al. IUI: review and systematic assessment of the evidence that supports global recommendations[J]. Hum Reprod Update, 2018, 24(3): 300-319.
- [4] 张彩霞, 王丹丹, 杨晓娜. 健康教育对试管婴儿患者的重要影响[J]. 中国妇幼保健, 2010, 25(9): 1181-1182.
- [5] 赵冰玲, 仇雪嫦. 辅助生殖专科开展集中授课式健康宣教的实施与评价[J]. 全科护理, 2012, 10(12): 3253-3254.
- [6] 何玉萍, 王晓红, 刘琼. 健康教育在辅助生殖技术中的应用[J]. 齐鲁护理杂志, 2015, 21(8): 121-123.
- [7] 陶水红. 微信公众平台在辅助生殖技术患者健康教育中的应用[J]. 心理医生, 2017, 23(35): 325-326.
- [8] 党昊祺. 从传播学角度解构微信的信息传播模式[J]. 东南传播, 2012(7): 71-72.
- [9] 肖兰. 基于微信平台延续妊娠期糖尿病患者健康教育的应用研究[J]. 信息医疗, 2016, 26(10): 101-103.
- [10] 杨彦玲, 张红丽, 郑慧瑛, 等. 基于微信平台对重症肌无力出院患者行延续护理的效果研究[J]. 中国实用护理杂志, 2017, 33(z): 1-5.
- [11] 张佩嘉, 谭洁. 互联网技术用于慢性肾脏病健康管理的研究进展[J]. 护理学杂志, 2017, 32(1): 99-102.
- [12] 郭梅, 韦立红, 李忻琳. 微信在体外受精胚胎移植患者健康教育中的应用[J]. 中国保健营养, 2017, 27(26): 362-363.
- [13] 姚艺. 微信平台在骨科患者健康教育中的积极作用[J]. 数理医药学杂志, 2015, 28(5): 786-787.
- [14] 王琳, 何文龙. 微信公众平台阶段性健康教育在耳鼻喉科患者护理中的应用效果[J]. 护理实践与研究 2016, 13(22): 75-77.
- [15] 中商产业院. 2019 年一季度微信用户数量达 11 亿 2019 年即时通信用户规模分析[EB/OL]. [2019-05-30]. [http://www. askci. com/news/chanye/20190516/1346051146282.shtml](http://www.askci.com/news/chanye/20190516/1346051146282.shtml).
- [16] 陈晶晶, 曾韩, 万蓉. 微信公众平台在辅助生殖技术患者健康教育中的应用[J]. 齐鲁护理杂志, 2016, 22(24): 115-116.
- [17] 刘芳, 刘夏. 微信健康教育对宫颈癌术后患者依从性和生活质量的影响[J]. 解放军医院管理杂志, 2019, 26(1): 50-53.
- [18] 徐冬梅, 李慧. 互联网在冠心病患者健康教育中的应用[J]. 齐鲁护理杂志 2016, 22(5): 102-103.
- [19] 雷薇. 微信公众平台对辅助生殖技术助孕患者健康教育指导的应用研究[J/CD]. 心血管外科杂志(电子版), 2018, 7(2): 249-250.
- [20] 万芳芳, 郝桂敏, 罗卓野, 等. 微信公众平台在 IVF-ET 健康教育中的应用研究[J]. 河北医药, 2018, 40(2): 310-313.

(收稿日期: 2019-06-18 修回日期: 2019-11-11)

教学 · 管理 DOI: 10. 3969/j. issn. 1672-9455. 2020. 04. 044

医院基因检测集中化管理的探讨

范晓乐¹, 殷万国², 张军一¹, 孟玉茹¹, 陈湖岸³, 潘雯颖¹, 李妙红⁴, 吴炳义^{1△}

1. 南方医科大学南方医院精准医学中心, 广东广州 510515; 2. 中国计量协会理化分析计量专业委员会, 广东广州 510515; 3. 广东省广州市第一人民医院, 广东广州 510515; 4. 中国药科大学, 广东广州 510515

摘要:目的 精准医疗大趋势下, 分析医院基因检测医疗活动的特点和问题, 探讨规范医院基因检测的意义和价值, 以及在医院精准医学学科发展过程中, 将基因检测集中化管理的必要性。方法 回顾性分析目前医院基因检测的特点, 以及临床应用中存在的问题, 提出医院基因检测集中化管理的可行性方案。结果 医院内基因检测属于医院重要的医疗活动, 作为医院重要的医疗活动, 具有明显的临床价值, 医患认可度高。用发展的眼光看趋势, 医院内集中化管理基因检测更安全、管理成本更低, 减少不必要的流程和环节, 可建立起基因数据库做科研, 综合性价比更高, 同时, 也是医院规划精准医学领域长远发展的基础。结论 医院通过将院内的基因检测活动进行集中化管理, 使基因检测临床实践既合理又合规, 减少“医疗纠纷”风险, 拓展了医院新技术、新业务, 为构建精准医学系统工程打下根基, 最终, 有利于该医院在精准医学新科技浪潮中取得领先地位。

关键词: 基因检测; 精准医学; 管理**中图法分类号:** R197. 3**文献标志码:** B**文章编号:** 1672-9455(2020)04-0572-03

基因检测可追溯到 1953 年, 英国的《自然》杂志刊登了沃森教授和克里克教授的研究成果: DNA 双螺旋结构的分子模型, 标志着分子生物学的诞生, 距今已经 65 年了。通过双脱氧终止法基因测序已经 40 多年了, 二代测序技术(NGS)临床应用已经 10 多年。

目前, 基因检测主要是通过人体血液、组织、体液等对 DNA 进行检测的技术。在医院的临床应用中, 可用于无创产前基因检测、胚胎植入前检测、单基因遗传病检测、遗传性肿瘤检测、肿瘤靶向治疗检测、药物基因组检测等^[1]。其中细菌、真菌、病毒、寄生虫的

△ 通信作者, E-mail: hoest2006@126. com。

病原微生物基因检测具有快速、精准的优势,也已应用多年^[2]。尤其在优生优育以及肿瘤诊断领域得到了较为广泛的认可和应用。

与美日欧等发达国家相比,我国的基因检测发展也处于较高水平。我国人口众多,伴随着老龄化趋势严重,人群患病率增高,良好的基因检测可以指导精准治疗,有效提高医疗效率,降低综合医疗成本,已成为医院医疗活动的重要组成部分。各家医院都在开展基因检测,但是基因检测公司众多,质量参差不齐,权责不清,存在灰色地带等,亟须一个规范性、集中化管理平台。

1 医院基因检测的现状和特点

1.1 临床认可度高 2015 年 1 月,美国前总统奥巴马在国情咨文中宣布启动“精准医学计划”。这一计划随即在全球引起了强烈反响,得到了临床医生的共鸣和认可。而基因检测是精准医学的前提,在临床应用多年,患者接受,医生认可,医疗和科研价值高,最终可推动“同病不同治、同治不同病”的个体化医疗目标的实现^[3]。

1.2 医疗价值大 2000 多年前我国的扁鹊见蔡桓公的故事,一定程度上体现了个体化医疗的概念,提前发现疾病,以及不同时期提供不同的治疗方案。个体化医疗又称精准医疗^[4],是一个系统,是一整套解决方案。基因检测则是精准医疗的前提,精准诊断后精准预防、精准用药,指导预后管理,可大幅提高医疗效果,降低综合医疗成本。

1.3 医院基因检测医疗活动存在的问题 基因检测在临床已开展了 10 多年,具有约定俗成的检测流程。基因检测医疗活动要求技术提供方与临床医师有良好的关系,包括检测后解读、科研支持、治疗中配合,所以技术提供方与临床医师保持着紧密的科研合作关系。

但作为医院内部医疗活动的重要组成部分,就要既合理又规范地开展医疗活动,减少医疗风险^[5]。由于目前医院内的基因检测游离于医院的管理之外,数千家检测公司,推广人员众多,技术参差不齐,检测的质量和结果监管不够,存在“医疗纠纷”风险。

另外,绝大部分基因检测不在医保目录,价格不透明,患者的知情权和选择权没有保障。此外,基因检测涉及到了患者的血液、组织标本外流,基因数据外流,所以,医院基因检测活动亟须规范。

2 医院基因检测集中化管理的意义

因为基因检测公司数量众多,技术多样,质量不一,竞争激烈,存在很多问题。因此,针对基因检测中存在的问题,2016 年《国家卫生计生委办公厅关于临床检验项目管理有关问题的通知》进行了规范^[6],2019 年国务院总理签署了《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》进行管理。

医院作为基因检测医疗活动的主要承载机构,有规范标本外送,把关检测结果准确性,管理患者基因数据,保障患者知情权、选择权,服务临床、支持科研,严控医疗纠纷风险的义务,同时,也有规划医院精准医学未来战略发展的前瞻性规划要求^[7]。

2.1 对医务人员专业化的意义 基因检测现已覆盖人体 8 大系统疾病,技术更新迭代快速,伴随着临床应用的常态化,医院基因检测实验室的建立^[8],医院基因检测集中化管理后,可加强临床医务人员的遗传学继续教育,储备培养具有检测、分析能力的医务人员,为建设高素质、专业化人才队伍打下基础。

2.2 对检测结果准确性的意义 基因检测具有明显的技术壁垒,准入制度壁垒^[9],需要具有资质、行业美誉度、上下游结合明确的企业,目前数千家基因检测公司的技术难以确保全部符合,平台可签署权责协议,进行综合甄选、遴选和管理控费。

2.3 对患者权力保障的意义 临床中,基因检测大部分未纳入医保目录,患者需依据临床医生综合评估的指导和在拥有知情权的前提下,进行检测项目自主选择^[10]。因此,平台可制作价格透明的基因检测项目目录表。

2.4 对科研及技术转化的意义 近些年来,基因相关的科研论文数量越来越多,所以基因检测不仅具有重要的医疗价值,而且具有重大的科研价值。基因科研转化方面,不仅有检测技术赛道,还有试剂盒、检测仪器赛道,都需要与医院临床实践紧密结合,进而从技术领域、大数据领域进行升级、迭代。

2.5 对基因数据安全的意义 随着基因检测越来越普遍,医院患者的标本外送问题越来越严重。例如,2018 年 10 月,震惊国内的华大基因“14 万中国人基因大数据外泄”事件。所以,我国公民的基因数据,属于保密范畴,因此,医院患者的基因数据需要由责任主体管理起来。

2.6 对医院未来发展的意义 精准医疗是医院未来发展的重要战略规划,基因检测是基础。它的临床应用是一个系统工程,整合了人体生物标本、技术、耗材、生物信息分析、诊断治疗以及医学科研等内容。未来,随着患者个体化诊疗发展,累积出海量的基因数据进行挖掘分析,得出人类基因密码,更好地治疗疾病,医院需要一个平台进行管理。

3 集中化管理方案

基因检测无论是在身体健康评价体系,还是高危人群风险预警,以及疾病诊断上,已有明确且认可的价值^[11]。尤其我国的肿瘤患者数量大,每年新增病例超过 350 万,基因检测量非常大。因此,在内在价值的驱动下,基因检测在医院的应用必将会越来越普遍。医院基因检测医疗活动特点明确,进行医院内平台化管理具有重要价值和意义,因此,前瞻性提出医

院基因检测集中化管理的可行性方案。

3.1 医院支持 国内大型医院,每个月标本外送量非常大,因此,借着既合理又合规地开展基因检测活动、规避医疗纠纷、进行规范化管理为契机,将其纳入精准医学管理委员会讨论议题,讨论包括遴选检测技术,签署权责协议,规范人体组织标本外送、患者数据管理应用等。

3.2 平台建设 将基因检测纳入精准医学中心管理,建立基因检测平台,具备以下功能:(1)负责管理全院的基因检测医疗活动;(2)遴选并编辑《基因检测目录表》;(3)签署权责协议,确定质量控制指标;(4)负责基因检测相关技术的指导;(5)协调并服务临床科室的检测需求。此外,还可对临床医生及相关人员开展基因遗传学继续教育,储备基因咨询师队伍,拥有专业技术人员可解决临床问题,例如靶向治疗、免疫治疗、病原微生物检测和遗传检测诊断^[12]等问题。

3.3 实践方案 前瞻性设计可行性实践方案,包括:院内调研、数据分析、舆论宣传、平台建设、规章制度、医疗流程、标本流程、政策支持、试运行等。

3.4 其他 加强基因检测行业法制法规建设,从源头规范基因检测技术公司的检测行为;加强政府有关部门的行业监管,确保行业持续健康发展;加强医院针对性制度建设,管理基因检测医疗活动,保障医生和患者的合法权益。

综上所述,作为基因检测的参与者,患者、医生、检测机构、研究者彼此之间缺乏高效联通的平台,存在信息鸿沟^[13],所以,基因检测医院内平台化管理是大势所趋。医院基因检测平台化管理的建立对提高医院内基因检测的标准化和临床规范化非常关键。平台化是整合基因检测上下游系统性工程的外在表现,是精准医学发展的重要前提^[14]。以医院为主体,规范基因检测乱象,保证检测质量,保护医生,综合控费,短期利益服从长远发展,实现患者利益最大化;最终,利于该区域内医院在精准医学新技术浪潮中取得领先地位。

参考文献

[1] 姜烈君,陆晓旭,黄华艺.下一代测序技术的临床应用规

(上接第 569 页)

[34] GOODWIN S, MCPHERSON J D, MCCOMBIE W R. Coming of age: ten years of next-generation sequencing technologies[J]. Nat Rev Genet, 2016, 17(6): 333-351.

[35] MINOR P D, LANE B, MIMMS S, et al. Scientific consultation on the safety and containment of new poliovirus strains for vaccine production, clinical/regulatory testing and research. Report of a meeting held at NIBSC, Potters Bar, Hertfordshire, UK, 6/7th July 2016[J]. Biologicals, 2017, 48: 92-100.

范化问题:参考美国医学遗传学与基因组学会行业标准[J]. 分子诊断与治疗杂志, 2016, 8(4): 217-221.

[2] TANG P, CROXEN M A, HASAN M R, et al. Infection control in the New Age of genomic epidemiology[J]. Am J Infect Control, 2017, 45(2): 170-179.

[3] 董尔丹. 精准医学与中国实践:回顾与思考[J]. 中华心血管病杂志, 2017, 45(6): 458-464.

[4] PRASAD V. Perspective: the precision-oneology illusion[J]. Nature, 2016, 537(7619): 63-69.

[5] ANTMAN E M, LOSCALZO J. Precision medicine in cardiology[J]. Nat Rev Cardiol, 2016, 13(10): 591-602.

[6] 黄辉,沈亦平,顾卫红,等.临床基因检测报告规范与基因检测行业共识探讨[J]. 中华医学遗传学杂志, 2018, 35(1): 1-8.

[7] CHEN W, ZHENG R, BAAD P D, et al. Cancer statistics in China, 2015[J]. Ca Cancer J Clin, 2016, 66(2): 115-132.

[8] 吴金明,蔡霞,罗红,等.医学检验创新型自主开放式实验教学模式的探索与实践[J]. 检验医学与临床, 2019, 16(1): 139-140.

[9] 杨书香,刘群.基因检测技术的应用及国内行业发展现状[J]. 绿色科技, 2015(12): 281-283.

[10] PATERSON J, JAHANSHAH G, LI Y, et al. The contribution of genome mining strategies to the understanding of active principles of PGPR strains[J]. FEMS Microbiol Ecol, 2017, 93(3): 233-249.

[11] 周元,蔡善荣,邓甬川.基因检测应用的社会伦理问题[J]. 中国医学伦理学, 2008, 21(2): 102-119.

[12] 朱彦辉,姚广裕,陈路嘉,等.循环肿瘤 DNA 检测及其在乳腺癌中的临床应用[J]. 肿瘤, 2018, 38(1): 73-77.

[13] 谭诗,李秋红.地中海贫血筛查的临床应用价值[J]. 检验医学, 2018, 33(8): 730-733.

[14] 詹启敏.中国精准医学发展的战略需求和重点任务[J/CD]. 中华神经创伤外科电子杂志, 2015, 1(5): 1-3.

(收稿日期:2019-08-06 修回日期:2019-12-10)

[36] MACESIC N, HALL V, MAHONY A, et al. Acute Flaccid paralysis: the new, the old, and the preventable[J]. Open Forum Infect Dis, 2015, 3(1): ofv190.

[37] EL-DOKLA A M, HASAN R, ALI S T. Unilateral facio-brachial weakness: An unusual neuromuscular presentation Of West Nile Virus infection[J]. Muscle Nerve, 2018, 57(3): E110-E112.

(收稿日期:2019-08-20 修回日期:2019-12-02)