

名医堂

贺林:遗传咨询师从“游击队”步入“正规军”

■本报记者 李惠钰

最近几年,中国科学院院士贺林特别忙,从2016年至今,他领导的中国遗传学会遗传咨询分会已经举办了20届遗传咨询培训班,报名人数从爆满、“爆棚”发展到了“爆炸”的趋势。

随着基因检测逐渐进入临床应用,国内遗传咨询师供不应求的问题愈发凸显。尽管培训班已经为国家培训了4000余位遗传咨询人才,暂时缓解了国内市场需求,但是面对我国近14亿的庞大人口基数,这个数字还远远不够。

“要培训的人越来越多,我们实在应付不了,现在总算把它交给了国家,走向了正规。”日前,由国家卫生健康委能力建设与继续教育中心主办的遗传咨询能力建设专家委员会在北京成立,作为主任委员的贺林不由感叹,在一群志同道合的人多年的努力下,遗传咨询师终于从“游击队”步入了“正规军”。

贺林在接受《中国科学报》采访时指出,遗传咨询能力建设专家委员会将继续在全国范围内举办遗传咨询培训班,推广遗传咨询技术服务管理办法,并计划在年底之前建立我国权威、科学、规范的遗传咨询师国家职业标准。

将“金矿”提炼成“首饰”

在整个生命周期中,出生缺陷是婴幼儿死亡和先天残疾的主要原因。贺林给出的一组数据令人震惊:“每年我国出生缺陷儿有100万左右,这个数字相当于三个冰岛的正常人口数。”

贺林表示,我国已处在为“健康中国”乃至“强大中国”打基础的新时代,核心方案之一就是有效降低出生缺陷率,但结果却恰恰相反,究其原因,就是对大量积累的数据解读(遗传咨询)远远不够。

对于任何一位做过基因检测的孕妈或患者来说,当拿到专业机构给出的基因检测报告时,往往对里面的内容不知所云。这份像“天书”一样的报告,亟需专业人士为之翻译成看得懂、医生能参照的诊疗指导意见。

而这就是遗传咨询师的工作任务。遗传咨询就像“桥梁”一样,把影响治病的遗传因素挖掘出来,解释清楚,帮助人们认知并读懂自己的“生命手册”,评估疾病发生风险,识别疾病发生原因,推荐检测方法,采取预防措施,选择治疗方案,疏导患者心理等。

“生物界能够代代相传,遗传起到了繁衍的作用,把好的或坏的内容都统统地传递给了下一代,但它的重要性往往被人忽略,人们并没意识到遗传带来或造成的疾病对生命界的破坏。”贺林表



贺林

示,尽管人类已经拥有了史上最高明的诊疗手段,但在面对复杂疾病时,现有医学依旧力不从心,导致这一现象的主要原因之一就是无法看清并解决疾病深层次的问题。

为了解决上述问题,人类启动了人类基因组计划,这一计划带来了海量的基因组数据和信息,而遗传检测技术的出现和快速发展为复杂疾病的预防、诊断和治疗带来了福音。贺林强调,在遗传检测转向临床应用的过程中,遗传咨询是必不可少的一环。

“如果将遗传检测比作金矿,那遗传咨询就相当于从金矿里提炼出金子,然后再打造成精美的首饰,重要性不言而喻。”贺林对记者说,目前我国的遗传咨询服务大都由普通临床大夫兼任,他们既没有很好的遗传知识背景,也没有经过专业的系统培训,因此对基因密码的解读能力极为有限。相比医生,遗传咨询师在医学遗传学与咨询方面接受过专业培训,更能够提供专业的指导和支持,并解读遗传检测结果。

培养正规“黄埔”学员

2015年2月9日,中国遗传学会遗传咨询分会在上海成立,我国遗传咨询也实现了“零”的突破,开始进入“快车道”。

此后,该分会开始尝试在全国范围内培训遗传咨询师,培训班可谓期期爆满,但面对国内约十万人的遗传咨询师缺口,仅靠学会的“民间”培训显然不够。

“我国与国际上成熟的遗传咨询体系相比,差距依然很大,落伍程度甚至高达1/4个世纪。”贺林指出,美国、加拿大等国在二三十年前就已设置了遗传咨询师的职业岗位,建立了完整的管理体系和培训体系,大大降低了遗传病发病率或出生缺陷率。而在我国,遗传咨询师培训体系明显不足。

贺林指出,当前,国内从事遗传咨询工作的人员较多,但欠缺国家统一的上岗证,突出表现为能力和素质参差不齐,第三方检验机构日益增多,社会培训市场混乱,医疗卫生服务机构中设立的遗传咨询门诊能力建设也亟待加强。另外,国家层面权威、科学、规范的遗传咨询师岗位能力标准尚未建立,未能发挥有效的服务与指导作用。

不过,当国家承认遗传咨询师的职业地位,并接手遗传咨询师培训工作时,这种状况将得到明显改善。贺林透露,我国遗传咨询师国家职业标准专家委员会已经正式成立,国务院网站已进行了正式报道。并且,第一阶段的工作正在顺利开展。委员会梳理了国内关于遗传咨询岗位相关的法律法规及政策依据等,研究国外主要是美国、加拿大、英国等较早设立遗传咨询师的国家的培训体系、职业岗位和管理体系方面的经验,并将于今年5月底前提交一份文献研究报告。

接下来,他们还将开展基层调研、制(修)订职业标准、编写教材、制订遗传咨询师培训基地标准、开展遗传咨询师试点培训等各项工作,积极推进遗传咨询师队伍正规化(培养“黄埔”学员)、标准化(按照行业和国家标准操办)、职业化(打造职业系统)建设。

随着基因测序公司的不断出现,目前国内基因测序市场基本饱和,规范化成为当务之急。另外,严格的培训和资质

的控制也非常重要。“对于遗传咨询师的执照,我们计划约5年进行一次例行检查,并决定是否重新考核。”贺林说,将对遗传咨询师本人提出更高的要求。

还需各部门通力合作

建立我国专业的遗传咨询师队伍一直都是贺林最强烈的愿望。在他看来,要想真正降低我国的出生缺陷率,实现健康中国,遗传咨询甚至可以起到“顶梁柱”的关键核心作用。

面对这一时不我待的快速兴起的新兴职业,国家卫生健康委妇幼司巡视员王巧梅表示,近年来,国家卫生健康委能力和继续教育中心一直针对遗传咨询队伍建设开展大量的基础研究和试点工作,这为后续进一步深化相关工作奠定了坚实的基础。遗传咨询分会也要继续发挥专业优势,与专门培训机构形成合力,为聚人才、带队伍再立新功。

国家卫生健康委能力和继续教育中心主任杨爱平则表示,2019年将继续推动我国生殖遗传咨询师职业的建立和应用,开展新一轮的遗传咨询能力建设专项培训,扎扎实实地配合推进我国的专业学科能力建设。

但是,遗传咨询师要想真正列入职业大典,单凭一己之力还远远不够。

“培训就可能涉及教育部的配合,否则就会出现学位的授予问题。另外,要想快速有效地把遗传咨询师这个职业打造起来,还会涉及人社部,同时还要与临床规培系统紧密联系起来等。”在贺林看来,遗传咨询师专业化、标准化、职业化队伍的建设,还需要多方合作才能实现。

贺林强调,我国要早日实现健康中国和全民健康的目标,设立遗传咨询师职业是关键之举,而要扩大遗传咨询师队伍,提高遗传咨询师的专业度是首要任务,这些都需要国家层面的顶层设计。

无规矩不成方圆,市场需要系统的规矩来进行规范,否则就会混乱。所以,贺林也希望能够尽快将遗传咨询行业规范起来,并呼吁国家要尽可能全面、系统地思考并推动这项工作向前发展。

人物名片

贺林 遗传生物学家、中国科学院院士、发展中国家世界科学院院士、上海交通大学教授、上海交大Bio-X研究院院长。首届世界转化医学学会主席、东亚人类遗传学会主席、中国遗传学会副理事长及其遗传咨询分会主任委员等。

新知

局部晚期直肠癌术前化放疗效果有望翻番

本报讯(记者黄辛 通讯员王广兆、沈志琴)6月12日,记者从复旦大学附属肿瘤医院获悉,该院大肠癌综合诊治团队副首席专家、放射治疗中心主任章真领衔的一项治疗局部晚期直肠癌的研究显示:“伊立替康联合新辅助放疗”方案完全缓解率可达33.1%,远高于传统新辅助放疗方案17.4%的完全缓解率,疗效提升近一倍。

对于大多数局部晚期直肠癌患者,在标准手术基础上联合术前新辅助放疗能够显著缩小肿瘤,达到更满意的手术切除,并减少术后复发的风险。但即便有约10%~15%的直肠癌患者通过“氟尿嘧啶单药联合新辅助放疗”这种标准治疗方案获得了完全缓解,仍然有约三分之一的患者在随访期间出现了远处转移。

“如何破解局部晚期直肠癌新辅助放疗效果差的难题?新辅助放疗同期联合另一种药物,或许可以成为提高患者肿瘤完全缓解率、降低远处转移率的有效方法。”章真表示,“我们尝试将化疗药物伊立替康与新辅助放疗相结合,利用放射线和化疗药物杀灭癌细胞的协同机制,实现1+1>2的协同治疗效果。但由于多种因素,国际肿瘤领域此前对该联合方案的研究甚少。”

2015年11月,肿瘤医院牵头发起了一项前瞻性、随机、对照、多中心的临床3期研究,探索在UGT1A1基因引导下伊立替康+卡培他滨联合放疗的临床疗效。协作组联合了国内17家顶级放疗中心,历时两年,对360例局部晚期的直肠癌患者进行了研究。

章真解释说,伊立替康联合放疗的研究难点在于该方案会导致患者毒性反应的增加,这限制了治疗的剂量强度。但研究组此前进行的一系列探索性研究发现,在一个名为UGT1A1的基因指导下,能够更加精准地针对每一例患者制定个性化的治疗强度,UGT1A1基因在其中起到“导向标”的作用。

因此,研究团队对两组患者分别采用传统的卡培他滨单药+术前化放疗及伊立替康+卡培他滨联合术前化放疗的方案,根据UGT1A1基因型确定用药剂量,并观察两组的临床疗效及毒性反应。研究结果显示,两种方案下患者的肿瘤完全缓解(消失)率分别为17.4%和33.1%,疗效差别显著。

同时,在个体化精准治疗的基础上,对于那些肿瘤退缩显著、患者又有强烈保肛意愿的低位直肠癌患者,化放疗后“暂缓手术、采用观察等待”的策略,在国际上也已引起了广泛的重视。在复旦大学附属肿瘤医院大肠癌多学科综合诊治团队副首席专家、大肠外科教授蔡三军的支持下,目前已有超过60余例患者接受了该方案的治疗。经定期密切随访,绝大多数患者病情稳定,仅有少数疑似局部复发接受了挽救性手术并同样得到了根治。

“需要注意的是,观察等待策略必须经过高度选择,几项条件同时具备方可实施:肿瘤位置较低,保肛手术难以进行或效果不佳;患者对保肛有强烈意愿;初始肿瘤负荷不宜过大;肿瘤对术前化放疗效果明显;患者随访依从性好。”复旦大学附属肿瘤医院教授朱骥表示,由于随着伊立替康剂量的增加,患者毒性反应也会明显增加,主要表现为白细胞降低、粒细胞降低及腹泻的症状,这对患者的生活质量带来一定影响。

章真解释说,伊立替康联合放疗的研究难点在于该方案会导致患者毒性反应的增加,这限制了治疗的剂量强度。但研究组此前进行的一系列探索性研究发现,在一个名为UGT1A1的基因指导下,能够更加精准地针对每一例患者制定个性化的治疗强度,UGT1A1基因在其中起到“导向标”的作用。

多吃红肉 死亡风险增加

本报讯(记者黄辛)近日,复旦大学生命科学院青年研究员郑琰与哈佛大学教授Frank Hu合作,利用大队列人群近20年的动态饮食数据,分析了红肉摄入的长期变化情况与死亡率的关联,以及增加健康食物摄入来长期替代等量红肉摄入对健康的影响。6月12日,该研究成果在线发表于《英国医学杂志》。

研究结果显示,8年内平均每天增加至少半份红肉摄入(半份红肉相当于14克加工红肉或40克非加工红肉)的调查对象,在接下来8年内全因死亡风险增加10%(HR,1.10;95%CI,1.04~1.17)。加工红肉(如培根、热狗、香肠、腌肉等)与非加工红肉(未经腌制加工的猪肉、羊肉)的摄入量增加均与死亡风险增加显著相关,而加工红肉的效应更加显著。此外,当健康食物



(如鱼类和坚果等其他富含蛋白质的健康食物、全谷物、蔬菜)替代等量红肉摄入时,死亡风险更低。例如,一份鱼类或坚果替代等量红肉时,此后8年的全因死亡率分别降低17%(HR,0.83;95%CI,0.76~0.91)和19%(HR,0.81;95%CI,0.79~0.84)。

专家表示,鉴于我国居民的饮食结构在不断西化,人均红肉摄入量持续增加的现状,该研究结果为优化我国国人的饮食结构、提高全民健康水平提供了一定的参考依据。

相关论文信息:https://www.bmj.com/content/365/bmj.l2110

病痛拨人心弦 用心方为医

■本报见习记者 卜叶

“每个疾病背后都有一个触动心灵的故事,作为医生,你是否愿意花时间了解,去倾听?”《用心:神经外科医生沉思录》这本书叩问着医生的内心。

近日,由首都医科大学宣武医院等主办的《用心:神经外科医生沉思录》新书发布会暨“时代所需的大医之道”研讨会召开。该书以宣武医院神经外科医生的真实故事为素材,叙述神经外科医生从业时的初心、行医时的用心、决策时的揪心、出现问题时的痛心等内心感受。

一名医生的困惑

神经外科医生常年与遍布全身、脆弱细小的血管打交道,稍不留神就功亏一篑,犹如在雪域高原的悬崖峭壁上采摘雪莲一样艰难。

1984年毕业于从医的宣武医院神经外科医生鲍遇海就是这样一位有经验的采莲人,从业多年,却遭遇了一场不小的职业危机。

2009年,一位59岁的男性患者在做磁共振检查时发现“巨大嗅沟脑膜瘤”,肿瘤周围有广泛的脑水肿。这是一种治愈率很高的良性肿瘤,鲍遇海按常规进行了手术。术后不久,患者出现一系列症状,脑水肿加重,期间鲍遇海集合全科力量抢救,但患者终因弥漫性脑肿胀、脑疝晚期,不治身亡。

随之而来的是没日没夜的指责谩骂以及“杀人医院、杀人医生”标语封堵医院大门。鲍遇海把自己关在家中,连续几天不吃、不喝、不睡觉,折磨他的不是糟糕的医患关系,而是内心的困惑和苦闷。“我认为能顺利完成手术,不存在未知的‘黑箱’。”

查阅资料后,鲍遇海才知道这是一种世界顶级神经外科专家都会有5%死亡率的凶险疾病,事先他并不知道,这种“无

知”令他无法原谅自己。此后,鲍遇海近乎严苛地要求自己,每次上手术台前,阅读国外病例、全面了解疾病情况和患者病情等。

中国还有一大批年轻医生该怎样培养呢?鲍遇海试图利用一切机会,从术前查阅文献、实验室模拟、案例分析到术中讲解、手把手带教等来教育和训练年轻医生。

奇迹的另一个名字是用心

言传身教可以带几个人,靠什么来带整个队伍呢?2000年,凌晨初到首都医科大学宣武医院神经外科担任主任时,就一直在思考这个问题。

靠权威,靠技术,靠师承,靠“空降”引进……这些方式或效力有限,或难以持之以恒,或尚不具备条件。思来想去,凌晨认为应该靠文化建立共同的理念,把医护人员凝聚在一起。

2002年,凤凰卫视主持人刘海若及其两名同事在国外遭遇火车脱轨事件。两名同事当场死亡,刘海若因特急特重型颅脑损伤、脾脏破裂、失血性休克、脑疝,被当地医院鉴定为“脑死亡”。而凌晨鉴定后,持不同意见,后刘海若转入宣武医院治疗。经过一年多的治疗,刘海若奇迹般地苏醒并恢复了一段时间的工作。这引起外界关注,也迫使凌晨必须回答“奇迹”产生的奥秘。

“所谓的奇迹,其实都是‘用心’使然。”这是凌晨再三思考的答案。

与此同时,凌晨制定了神经外科科训“如履薄冰,如临深渊,全力以赴,尽善尽美”。为了让科训落实,制定了“手术预案制度”,要求全科医生每天早上提前半小时上班,把当天要做的手术报告一遍,这项制度一直实行至今。



由首都医科大学宣武医院等主办的《用心:神经外科医生沉思录》新书发布会暨“时代所需的大医之道”研讨会现场。

人都磨炼成用心的精英。”凌晨说。

此后,为了培养医院的医学人文情怀,在凌晨的倡导下,神经外科又继承和发扬了中国科学院院士韩德记录叙事病历的传统。在不给医生过多负担的同时,要求每位医生每个月针对一名患者写一份叙事病历,并将其列入住院医师培训计划中的必选项。

20余年来,宣武医院神经外科积累了将近2000份叙事病历,对临床案例的连续、详细记录也成为《用心:神经外科医生沉思录》这本书创作的根基。

将医学叙事进行到底

何为用心行医?韩启德认为,好医生要有“五心”。虚心,敬畏生命,深刻认识医学技术虽然飞速发展但是不能妄自尊大,仍然应该以照护为本。诚心,与病人赤诚相见,细心倾听,设身处地地从病人角度

考虑问题,与病人共情。耐心,工作再忙再累,坚持与病人交流,不厌其烦地解释商量。潜心,团队每个成员都学有所长,长期专心研究,心无旁骛,下真功夫。爱心,视病人为亲人,用生命点亮生命,用自己的心血乃至健康换取病人的康复。

科学技术的发展,推动了医学的进步,人类更关注于技术,更关注于开刀,更关注于手术技巧,同时也使医生“五心”的形成面临困难。

宣武医院院长赵国光表示,医学是让人不生大病、少生病、能看好病的学问。回归初心,需要把人文关怀通过叙事医学的手段告诉医学生、医护人员、临床医生,告诉他们“为什么要当医生,为什么要服务患者”。

这样的文化怎么形成?“如果宣武医院3700名员工都认为这件事应该做,并且去做,那医院的文化就形成了。”赵国光说。

2019中国心脏健康教育周开启

本报讯 近日,由中国心脏健康教育联盟联合中国房颤联盟、中国老年保健医学研究会晕厥分会发起的“2019中国心脏健康教育周”在北京陆续开展。

北京大学人民医院心脏中心主任医师刘文玲指出,房颤容易导致心力衰竭等,增加血栓和脑梗的发病风险,增加患者的死亡率,其危害不容小觑。预防房颤导致的脑卒中是房颤治疗最重要的目标,抗凝治疗是目前预防房颤导致的脑卒中最为有效的方法。

罗氏诊断也积极参与到活动中,并提供康固全凝血检测仪器用于华法林抗凝患者的国际标准化比率(INR)门诊检测,辅助专家根据检测结果给出专业诊疗意见,并进一步提高房颤患者的抗凝管理意识,降低华法林抗凝的出血及其他并发症的发生风险。

需要注意的是,抗凝治疗个体化要求高,目前最常用的治疗药物华法林,其疗效容易受到饮食和合并用药的影响,因此服用华法林的患者需要至少每月检测一次INR,并据此基础及时调整华法林的使用剂量。世界卫生组织推荐INR安全有效的目标值范围为2.0~3.0。INR超出目标范围时,提示药量过大,患者有出血的风险;INR低于目标范围时,提示药量过小,患者有血栓形成的风险。

据悉,康固全凝血检测仪采用新型INR指尖血检测方式,仅需一滴血,一分钟即可得到高质量的检测结果,适合门诊快速检测及患者自我检测使用。这种便捷的INR检测方法有助于提高患者的检测频率和依从性,确保安全有效的抗凝治疗。(李惠钰)