

未来发展的方向。生物技术公司也似乎对开发出新技术，实现这一美好蓝图充满了信心。

据Affymetrix公司的发言人Andrew Noble介绍，他们公司正紧追AmpliChip的脚步开发更新的技术，目前有20个类似的检测芯片正在生产中。罗氏公司也在计划推出一些新产品。

加利福尼亚大学Cedars Sinai 医疗中心的Parag Mallick是一位蛋白质组学和系统生物学专家，他认为：“毫无疑问，我们现在正快速地向预防性医疗的新天地进军。”

不过，只有当医学院和保险公司认可了遗传学检测的价值所在，这片新天地的大门才会真正向我们敞开，而不仅仅停留在美好幻想的层面上。

原文检索：<http://www.wired.com>



Sirius/编译

3. 更多阅读

(1) 个性化用药：同样的药物 ≠ 相同的结果

Rozen教授研究了甲氨蝶呤（Methotrexate）对小鼠的影响，Methotrexate是一种可以抑制叶酸代谢的药物，实验用的小鼠携带有重组的MTHFR基因，而该基因正是叶酸代谢过程中的关键基因。实验的结果非常让人吃惊：小鼠在用了Methotrexate之后，含有重组的MTHFR基因的小鼠的血色素和红细胞数比携带正常MTHFR基因的对照组小鼠少了将近20%。同时这种带有突变基因的小鼠在用药之后罹患肝脏和肾脏疾病的几率也大大增加。Rozen教授对此解释说：“由于人MTHFR基因在叶酸代谢中所起作用与小鼠类似，因此这项结果同样也适用于人类。这些结果表明个体基因的差异会影响药物的治疗效果。同时一些检测手段也可用于检测这些突变。”基因检测使得医生可以针对每个病人具体的遗传信息来及时修改治疗方案，从而避免在治疗过程中出现副作用。

Rozen的实验室在早前的研究中克隆出MTHFR基因并发现在人类叶酸代谢中，该基因普遍发生突变。研究发现10%-15%的白种人的MTHFR基因存在双拷贝变异。叶酸是维生素B2的一种可溶形式，它对红细胞的生成十分重要，同时还有防止脊柱裂发生的作用，对其它一些出生时缺陷和心脏病等疾病也有一定的保护作用。癌症或自身免疫性疾病的患者经常会辅以针对叶酸代谢的治疗，但医生往往却对叶酸代谢的知识掌握不够。

Rozen表示：“这只是个性化用药迈出的第一步，它不再是仅凭症状治疗，同时还要依据病人自身具体的遗传信息进行综合分析治疗。这一趋势将代表着未来医学发展的大方向。”

原文检索：<http://www.sciencedaily.com/>



McGill大学健康中心研究所（RIUHC）Rima Rozen教授最新研究表明，药物的研发过程已经进入了一个新纪元——它不再像以前那样是针对某一种病，而是针对具体的某一个病人，也即这个病人所特有的遗传信息。Rozen教授的这项研究结果发表《遗传药理学和基因组学》（*Pharmacogenetics and Genomics*）杂志上。在这篇文章中，Rozen教授发现了个体在遗传信息上的细微差异会影响到药物对人体作用的效果。



归尘/编译



(2) 个性化用药：乳腺癌杀手

Funmi Olopade医生表示：“越来越多的证据表明，对携带BRCA1和BRCA2突变基因的乳腺癌易患群体采取预防措施具有十分重要的作用。评估癌症风险以及检测BRCA基因在临床I期治疗中的效果是对乳腺癌易患群体进行个性化用药的一个必不可少的阶段。

她表示，大部分易患乳腺癌的妇女目前都处于I期治疗阶段。在I期治疗过程中，医生应当具备有关癌症风险的遗传学知识，了解病人的具体情况及其家族有无遗传病史，并根据基因检测的结果给予病人适当的医疗建议。

她补充说到，医生现在已经有了足够的信息来帮助病人理解基因检测的结果。研究发现这种针对病人遗传信息的医疗咨询以及遗传检测并不会对病人心理产生不好的影响。在疾病预防方面已经有了令人信服的数据——当病人携带未知的突变基因时，将她们的乳房或卵巢切除以防止癌症的发生，并且这些预防措施现在在实际治疗中已优于那些化学预防措施或检测措施了。

Olopade同时说道：“发现BRCA1和BRCA2为乳腺癌和卵巢癌的主要相关基因至今已有10余年了。I期治疗理应包括遗传风险评估以及BRCA突变检测。”

她表示，现在人们对这些致癌基因的突变还有待进一步了解。比方说，人们至今还不明确BRCA1和BRCA2在不同肤色的人种中的分布频率和影响。因此基因检测在不同种族中还未能得到充分利用。

科学家现在仍在不断发掘此类基因新的突变子，其中一些突变子会增加癌变产生的几率，而另一些则可能不会。同时这些基因可能还会受到环境的影响或是与其它基因共同作用来产生效应。

与此同时，基因检测的手段也在不断改进之中。一些检测方法只能发现一般的突变，而另一些方法则可以对整条基因进行测序分析并发现一些细小的突变。

Olopade指出：“对于这些基因在遗传和乳腺癌方面的具体作用我们目前仍知之甚少。但我们已经知道在有乳腺癌史的家族和患有乳腺癌的年轻



女性中，这些基因普遍存在突变现象。也即是说，当我们知道一个病人的这类基因发生突变时，我们可以采取多种方法来降低其患乳腺癌的几率。”

最后，Olopade说：“没有其它东西可以起到像癌症抑制基因BRCA1和BRCA2那样的预报作用。我们的目标是在I期治疗阶段掌握更加多的对病人有用的信息。只有这样我们才能更好地开展个性化用药。”

原文检索：<http://www.sciencedaily.com>



归尘/编译

背景知识：

遗传性乳腺卵巢癌易感基因BRCA1、BRCA2均为经典的抑癌基因。其产物对细胞生长增殖起负调控作用，其结构和功能的异常是细胞恶变的一个重要原因。

更多阅读（有关个性化营养与基因食谱）

1. Genes on the Web-Direct-to-Consumer Marketing of Genetic Testing. Adam Wolfberg in New England Journal of Medicine. Vol. 355, No.6, pages 543-545; August 10, 2006.
2. Science, Society and the Supermarket: The opportunities and Challenges of Nutrigenomics. David Castle et al. Wiley Interscience, 2007.