

特别报道

——为每个人提供遗传检测服务

目前，许多私营公司开始为客户提供DNA检测服务。遗传检测可以发现客户是否携带与疾病相关的基因变异，例如肥胖、阿尔茨海默氏病（Alzheimer's disease）等。本文将介绍这项技术是否确实有助于避免疾病的发生。



人们都知道肥胖症对健康的危害，遗传测试是否真的能检测出疾病相关基因，从而避免疾病的发生呢？

Terry Drotos一出生就被收养。她对自己的家族病史一无所知，所以也不可能以此为依据来推测自己与女儿将来的健康状况。

因此，当她得到一个机会可以对她的遗传信息进行分析的时候，她的喜悦之情难以言表。

Drotos是Navigenics公司首批接受遗传检测的客户之一，该公司位于加利福尼亚州Redwood市。研究人员对Drotos的DNA进行了分析，希望籍此了解她是否携带有与19种疾病相关的遗传变异。最终，Drotos很高兴地获悉，她患阿尔茨海默氏病的机会并没有超过平均水平，不过她患肥胖症和II型糖尿病的风险比同年龄段人高2%到3%。Drotos很苗条，同时还保持规律的锻炼，所以目前看来，暂时没有其它措施可以进一步降低她的患病风险。她表示：“这确实说明，如果不是我一直注意自己的体重和健康，我可能真的已经超重或患上糖尿病了。”不过遗传学家却对她的看法持否定态度。

直接面对客户的遗传检测是一个飞速成长的市场，去年也是业界公司飞速扩张的一年，比如加利福尼亚州的Navigenics公司和23andMe公司以及冰岛从事DNA常见疾病遗传变异检测的公司——DECODEme公司等等都加快了遗传检测的进程。检测设备的应用也已经在商业界和研究领域甚至更广泛的公众领域造成了影响，比如Google公司就投资了两家此类公司，Navigenics公司也在纽约开设了一家公司。

上述公司提供相关遗传分析服务的目的，是希望能够告诉受检者，他们患某种疾病风险，以帮助他们尽可能地采取预防措施。但专门研究人类面对风险信息时的心理反应的学者却指出，目前还没有证据表明，遗传检测的结果会对人们造成明显影响，或显著改变人们的生活行为方式。

Robert Green 在美国马萨诸塞州波士顿大学 (Boston University) 研究阿尔茨海默氏病, 他认为, 这些遗传检测公司在公众中已经造成了巨大的反响, 人们可以“破译”自己的DNA遗传“密码”来预测未来的健康情况, 这确实是激动人心的消息。但如果结果让人失望, 这个神话也将随之失去美丽的光环。

以上公司提供的检测服务, 与目前正在进行的大多数遗传检测并不相同。目前的遗传检测一直作为医疗辅助检测项目, 主要针对有乳腺癌或结肠癌家族病史的人群以及其他遗传病史的人群。如果他们的检测结果呈阳性, 则表明他们具有非常高的患病几率, 至于诸如神经退行性变类疾病, 如亨廷顿氏病 (Huntington's Disease), 则意味着检测结果呈阳性的人将不可避免地罹患该病。

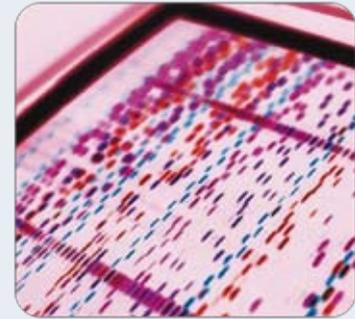
是否改变生活方式

关于人们对遗传检测结果会作何反应, 目前我们还知之甚少。遗传检测只表明人们在包含许多遗传环境因素的复杂情况下, 具有比常人略高的疾病易感性而已。比如Drosos患肥胖症的风险是34%, 而与她同为女性的人群患病率只有32%。在这个角度上来说, 遗传检测就与发现高血压和超重一样, 这两项因素与心脏病和糖尿病有关, 但并不能因此就说会最终患上心脏病和糖尿病。美国马里兰州Bethesda市美国国立人类基因组研究院 (US National Human Genome Research Institute) 的遗传咨询专家Barbara Biesecker曾指出: “如果认为这些微小的 (遗传) 风险因子会对人们心理上造成明显的影响就太可笑了。”

Green领导了一项临床试验, 该试验是检查受检者如何应对这类 (遗传) 低风险因子信息, 目前也只有少数几项类似的临床试验正在进行。数百名参与试验的志愿者中的一半接受了ApoE基因 (载脂蛋白E, apolipoprotein E) 变异的遗传检测。携带有ApoE两个拷贝变异的人群, 罹患阿尔茨海默氏病的几率比普通人高出15倍。Green表示: “人们有足够的力量面对这个信息并加以应对。”

在他们被告知该信息时所出现的“最初的沮丧”等负面情绪, 会在今后的六个月内逐渐平复。Green的团队还发现, 那些被告知具有疾病高风险因子的人们, 比其他人更愿意改变他们的饮食习惯或服用的药物, 虽然还没有证据显示他们的改变有助于预防阿尔茨海默氏病的发生。

许多研究人员都抱有这样的疑问: 遗传检测是不是就比现在的健康警示或家族病史检测对改变人们生活饮食方式的影响更大、效果更好? 大多数腰



目前, 遗传检测只能预测一种与普通疾病与心脏病和糖尿病相关的风险因子。

围偏大的人们都知道自己有罹患肥胖相关疾病的风险, 并且也知道该怎么做。从这个角度看, 遗传信息对他们来说并没有什么帮助。

Susanne Haga在北卡罗莱纳州Durham市的杜克大学 (Duke University) 从事健康政策与基因组学研究, 她认为问题在于遗传信息是否真是充分的影响因素。如果认为人们会因此完全转变他们的生活方式, 那未免不切实际。实际上, 进行遗传测试可能会带来相反的结果, 那就是那些发现他们具有较低患病几率的人群有可能因此而放纵自己, 不再积极采用健康的生活方式。有时候反而可能会得到一个事与愿违的结果。

Elissa Levin是Navigenics公司的遗传咨询主任, 她说遗传检测信息可以帮助人们利用自己的家族史或其它危险因子的信息, 更好地选择自己的健康建议, 这可能有助于促使他们更早地进行结肠癌的检查。Elissa说道: “当然, 这项遗传检测

与那些仅仅是“合理的饮食+适当的锻炼”之类的健康宣教之间，显然有着其它的优势。”尽管Drotos在接受基因测试之前就已经尽力来避免肥胖，表面看来，似乎这项测试对她并无益处。然而，测试结果也有助于提醒她督促她的女儿注意减轻体重。

几乎没有有力的证据可以显示遗传检测十分有用，所以许多专家们都提出质疑，检测对那些购买者来说是否有价值。Biesecker表示：“最可能的结果是，他们最终发现，虽然花了很多钱，却基本上一无所获。”但此情此境对于健康保健政策的制定者来说则更难上加难——他们需要确

定，为此类遗传检测或咨询“买单”是否会在目前或将来有助于公众健康的提高。

David Veneestra在西雅图的华盛顿大学（University of Washington）研究健康政策，他相信，遗传信息的价值会随着检测费用及测序费用的下降而上升，或者如果能如他所料：若试验能够表明遗传检测结果可以对人们的生活方式造成些许的影响，改变人们的用药剂量以及带来其它的好处，那么遗传信息的价值还是非常大的。哪怕只有5%的人在接受遗传检测后改善了他们的生活方式，这相比对整个人群进行检测的费用来说也是物有所值的。

爆炸新闻

一个普遍的看法是，当人们听到遗传检测结果确认他们具有较高的患病风险时，比如有较高的患乳腺癌的风险时，人们会震惊、沮丧并留下持久的心理创伤。以此看来，遗传信息被看作是“医学炸弹”，也就不足为奇了。按照传统的理解来说，遗传信息应该由受过专业训练的遗传咨询专家告之受检者，并且需要委婉地、逐步地告诉受检者真相。

没有人否认遗传检测结果对某些人来说可能是敲响了生命的警钟。但一项由伦敦大学国王学院（King's College London）的健康心理学家Theresa Marteau等人共同进行的研究表明，人们在面对“创伤性”遗传检测结果时，其承受力还是非常强的。研究者们特别报道了在知道测试结果时，人们会焦虑或沮丧，但这些情绪在几个月内都会减少。Aad Tibben是荷兰Leiden大学医疗中心（Leiden University Medical Centre）的心理学家及心理治疗师，他和同事进行了一项研究，结果发现接受亨廷顿氏病遗传检测的人们大部分都从打击中恢复过来。许多人在接受检测后都觉得对自己的将来更有准备，因为他们可以对将来的医疗护理甚至对安乐死都提前做好安排。

人们如何应对遗传风险还有待进一步确定。面

对心脏病和糖尿病的患病几率不断增加的趋势，那些接受了缺乏确诊意义的检测的人们，进行遗传咨询是否必要、是否有用呢？Tibben表示：“我相信这是必要的。”但他和该领域的其他人也承认几乎没有对照试验支持他们的看法。

美国马里兰州Bethesda市的国立人类基因组研究所（US National Human Genome Research Institute）的Barbara Biesecker说道：“我们不能凭经验说人们咨询过遗传咨询师之后状况就会变好。”即使像某些研究显示的那样，咨询看起来有效，也无法确信产生作用的原因。究竟是因为咨询师帮助患者理解了复杂的风险因子，还是仅仅因为提供了一个面对面与专家接触的机会，使患者能够进入令人困惑的医学世界，目前还不得而知。

研究人员正致力于解答这些问题。美国加利福尼亚州的Navigenics公司与明尼苏达州Rochester市的Mayo Clinic公司的研究人员一起共同进行了一项大型的五组试验。该试验将研究参与试验的志愿者对医学危险因子所作出的心理和行为反应。这些因子包括家族史和遗传检测信息，此外，实验还将检测他们接受或不接受咨询的反应是否存在差异。

原文检索：www.nature.com