上海推进精准医疗发展战略研究[1]

唐迪[1] 高向东[1] 余运江[2]

（1.华东师范大学 200062　2.上海立信会计金融学院 201620）

【摘 要】：上海精准医疗在基因数据库与检测、把向药物的发展、免疫疗法的突破、分子诊断、精准放疗和化疗等方面具有先发优势，应当创新支持平台，完善精准医学科技创新体系，培育和引进精准医疗人才。以体制机制创新和环境建设为突破口，努力破解精准医疗基因组数据测序、挖掘、使用、监督方面的瓶颈，形成协同创新、交叉融合的网络，以抢占世界医学科技竞争先机，助推上海建设具有全球影响力的科技创新中心。

【关键词】：精准医疗 医学科技 协同创新

【中图分类号】：C913.4.51 **【文献标识码】**：A **【文章编号】**：1005-1309（2018）11-0081-008

一、上海精准医疗发展现状分析

（一）优势层面

上海是全国生命健康研发机构和医疗机构最为集聚的地区之一，有中科院上海分院、上海生命科学研究院等 120 多家国家级、市级科研机构，10 余所高校，中山医院、市六医院等 8 家三甲医院，以及数十个国家级、部级重点实验室。

1. 全国最完善的基因检测市场体系。目前，国内提供基因测序服务的第三方机构数量较多，竞争比较激烈，分布主要集中于上海、北京、广州、深圳，其中上海基因测序服务市场最发达，基因检测机构占国内总机构的 50%以上。

2. 搭建精准医疗大数据研究平台。上海国际医学园区（“医谷”）正在大力支持搭建精准医疗大数据研究平台，希望以全球领先的国家级精准医疗大数据平台建设为引领，在精准医疗高端服务集聚发展上发挥示范引领作用。如在“医谷”创立的圣美申医疗和圣医信息公司，在科技部支持下搭建全球领先的精准医疗大数据平台。两家公司联合上海交大、瑞金医院北院、温州医科大学、蚌埠市第一人民医院等 20 多家医院，充分利用医院体检和临床的数据优势，已建立 7 万人的健康数据库，并有望达到 20 万人，一举超越葛兰素史克、阿斯利康、罗氏与英国国民健保署合作建立的目标为 10 万名病患的全球最大基因数据库。该数据平台还将领先全球建立面向精准医学的多地区大型自然人群队列长期检测研究体系，获得流行病学、临床医学和生命组学三大环节的长期客观的大数据，率先收集高血压、脑卒中、肺癌、胃肠道肿瘤和血液病五大类疾病的数据做临床分析，并以类似股指图的形式呈现，提供给参与平台建设的上海、浙江、安徽等地的临床医生开展临床研究和临床治疗共享。

3. 形成有影响力的第三方医学检验室集群。第三方医学检验室是指独立于医患之外的具有独立法人资格的医疗服务性组织，通过市场化运作参与到医疗服务之中。相关人士介绍，由于国际分子诊断技术的不断发展，催生了基因检测服务庞大的市场容量，这为第三方医学检验室的发展带来巨大契机。而张江“医谷”正在打造有影响力和竞争力的第三方医学检测集群。美

[1]**基金项目**：上海市决策咨询研究重点课题（编号 2017-A-060-B）。
作者简介:唐迪，华东师范大学公共管理学院博士生。高向东，华东师范大学公共管理学院教授。余运江，理学博士，上海立信会计金融学院讲师。

吉生物、吉凯医学检验、华大基因（上海）、凯普检验等第三方医学检测龙头企业，正计划由“医谷”与行业领军企业共建医学第三方检测大平台，为园区从事各类医学检测项目的企业，出具样本检测报告，以满足不同层次的诊断类企业对医学检验所牌照的需求，吸引第三方医学检测诊断行业企业集聚园区，增强园区第三方检测集群的竞争力和影响力。此外，上海国际医学中心、上海质子重离子医院以及正在建设的肿瘤医院东院等，正促进医疗机构向精准医疗转型发展，开展针对心脑血管病、高血压尤其是肿瘤疾病的精准医疗服务，同时与“药谷”的研发创新和产业化结合，打造与临床医疗紧密结合的“精准医疗中心”。

4. 《上海市医学科技创新发展“十三五”规划》要求重点发展精准医疗。该规划重点聚焦恶性肿瘤、心脑血管疾病、内分泌代谢疾病、罕见病等，加强精准医学技术研究，形成对标国际疾病诊疗规范，引导疾病诊疗和预后预测从“通用型”向“个体化”“精准化”发展。加快人类表型组、分子诊断、生物治疗、干细胞与再生医学等精准医学领域发展，加快新型疾病特异性分子标志物和药物靶标研究等，促进精准医学发展。

（二）劣势层面

1. 数据处理瓶颈。“精准医学”的实现需要构建百万人级的国家大型健康队列和特定疾病队列，以及生物医学大数据共享平台。但目前我国在数据共享方面还存在很大问题。在临床样本和健康人群的信息收集、临床资料的分析、个体化医疗的实施等方面，数据共享机制仍不健全。目前生物信息学仍在不断挖掘人类基因奥秘，而基因生物信息的挖掘和解密最关键的是数据的积累和存储。而中国电子病历并不普及，国家基因库仍未建立数据联盟，国内对基因数据的存储、管理和应用还没有出台相关法规来规范行业和市场，基因数据的归属权没有明确，分析使用的云计算资源安全性等问题仍没有解决。

2. 个性化用药处于试验阶段。精准医疗领域第一落脚点就是个性化治疗。传统医疗是千人一个标准:依据不同医师的经验而有治疗差异，花费较多时间、金钱，治疗效果不能确定;而精准医疗是一人一个标准:依据基因检测结果采用针对性治疗，节约大量时间、金钱，达到最好治疗效果。肿瘤个体化治疗是个性化用药最重要的运用，在综合考虑患者各项特征的基础上，通过靶标检测对患者个体肿瘤基因密码进行解读，并针对患者自身特征制定最佳治疗方案，突破传统治疗的局限。近年来，随着国外医学技术的进一步发展，肿瘤个体化治疗逐步取代传统的无差异手术治疗、化疗等手段，逐渐成为目前临床上肿瘤治疗的主流。美国国家综合癌症网络（NCCN）发布的几种恶性肿瘤临床实践指南中，已明确提到对恶性肿瘤的病理学评估不仅要确定组织学类型、侵犯范围、明确手术切缘情况等，还需要进行必要的基因诊断检查，目的是确定是否存在特定的基因突变（如EGFR、K-ras 等）以选择靶向药物治疗的适宜人群，或对患者选择适宜的治疗方法。

3. 技术标准和解读方面存在较大缺陷。精准医疗在通过技术完成筛查之后，对于技术结果的解读和治疗仍存在较大的挑战。在中短期内，中国公司的技术能力仍将受制于海外上游厂商，这对发展自身的精准医疗市场始终是一个不可抗的风险，短期内规避的可能性并不大。虽然自主研发和采购其他行业内公司的产品可以作为一个重要手段，但由于主要技术仍受到控制，难以在短期内反转。其次，在通过技术完成筛查之后，对于技术结果的解读和治疗仍存在较大的挑战。精准医疗的发展目前仍集中在早筛和预防，后端的在对生物标志物的解读上，中国医疗体系存在着人才匮乏和整体配套治疗方案的欠缺。

4. 精准医疗受到支付能力的限制。中国是以自费为主的精准医疗，精准医疗的用户主要集中在自费人群，这就大大限制了其服务的客户群体。从正常的付费习惯来看，精准医疗的用户大部分来自刚需强烈的用户。尽管精准医疗商用的价格已大幅下降，但与普通治疗相比仍非常高昂，特别是在中国整体诊疗价格相对较低的市场上，这一问题更为突出。在高价的精准医疗面前，由于缺乏支付方的支持，很多即使有需求的用户也可能因为无法承受而被迫放弃。因此，精准医疗整体服务规模仍将有限，不排除商业保险会添加部分项目进入赔付范围，但这无补于大局，中短期内都难以大规模铺开。即使在商业保险较为发达的美国，精准医疗被纳入赔付范围的仍在少数，很多项目仍需自费，这限制了市场大规模的增长。

（三） 竞争层面

1. 法国基因组医疗 2025 计划。法国政府宣布投资 6.7 亿欧元启动基因组和个体化医疗项目，并将其命名为:法国基因组医疗 2025。该项目以提高国家医疗诊断和疾病预防能力为整体目标，预计在全国建立 12 个基因测序平台、2 个国家数据中心。在未来 10 年,法国政府希望达到以下 3 个目标:将法国打造成世界基因组医疗领先国家;将基因组医疗整合至患者常规检测流程，这意味着每年需要测 23.5 万个基因组;建立一个国家基因组医疗产业，从而推动国家创新和经济增长。项目初期将会聚焦癌症、糖尿病和罕见病。2020 以后，项目将会逐步延伸至一般性疾病。

2. 韩国万人基因组计划。2015 年 11 月，韩国政府宣布以韩国蔚山国家科学技术研究所(UNIST)为依托，启动万人基因组计划。该计划的合作者还包括蔚山市、蔚山大学、蔚山大学医院，哈佛医学院的个人基因组项目也参与。预计至 2019 年，该计划将获得 2500 万美元的资助。韩国万人基因组计划的主要目标是:绘制韩国人基因组图谱，建立韩国标准化的基因数据库，发现罕见遗传疾病的突变位点，为韩国快速增长的基因组产业提供全面的基因组信息。

（四） 机遇层面

1. 中国具备发展精准医疗庞大的需求基础。中国作为人口大国，恶性肿瘤、心脑血管疾病等慢性病占据居民疾病死亡率前几位，人口老龄化、重大疾病是造成国家人力资源损失和经济损失的重要因素。从医疗支出负担来看，我国恶性肿瘤发病率 285.9 人/10 万人，按照 13.6 亿人口计算，恶性肿瘤每年新增发病人数大约为 389 万人，病人平均医疗费用 15 万元，在巨大的医疗负担之下，存在大量的无效医疗支出，精准医疗将有助于改善此状况。

2. 政策支持和监管并重，推动产业健康前行。中国早在 21 世纪初就开始关注精准医学，于 2006 年首次提出“精准外科”的概念。2014 年以后，CFDA 等机构批准高通量测序在 NPIT.PDG 等生育健康领域的临床应用试点。2015 年，首届精准医疗战略专家委员会成立，计划在 2030 年前我国精准医疗领域投入 600 亿元。同年，高通量测序技术得到在肿瘤诊断和治疗上的临床试点，提振分子靶向药物研发生产。5 月，国家发改委发文取消第三类医疗技术临床应用准入审批，干细胞、基因芯片、细胞免疫治疗等细分领域得到快速发展。10 月，精准医疗被列入“十三五规划”重点发履项目。2016 年“魏则西事件”将免疫细胞疗法推向公众视野，卫计委紧急叫停细胞免疫疗法的临床应用，更加严格监管措施和相应行业标准将配套产业发展，并推动产业以更健康的方式前行。

3. 我国基因测序市场增速全球最快。我国基因测序市场增速将达 20%以上，为全球增速最快的地区之一。由于国外公司对上游的设备垄断，未来我国基因测序市场的增速可能更多地体现在产业链中下游。目前全球 7389 台基因测序设备分布在 60 多个国家，主要出自 Illunima、ThermoFisher、Roche、PacificBiosciences、OxfordNanopore5 家公司，占市场份额 99%以上，其中以 Illunima 市场份额最大(83.9%)。我国在上游设备技术方面相对比较落后，虽然目前已有华大基因、华因康基因开始自研设备，贝瑞和康采取合作开发模式，但直接购买国外公司设备的还占主流。根据英国学者(JamesHadfield 和 NickLoman)绘制的高通量测序仪在全世界分布图，中国拥有的高通量测序仪数量仅次于美国，基本均出自以上厂家。中游测序服务门槛较低，目前国内提供基因测序服务的第三方机构数量较多，竞争比较激烈;随着上游技术的不断进步，基因大数据的数量成倍增长，下一阶段产业的重心将转移到对基因数据的生物解读和大数据挖掘上来，中游数据挖掘在产业中的地位将加速显现，目前市场尚未形成稳定的格局，我国包括华大基因、上海其明、贝瑞和康、荣之联等均从事相应的生物信息技术服务业务，中国庞大的人口基数带来的基因数据处理需求很可能将促生一批专门从事包括数据处理、云产品等在内的优秀公司。

（五）上海精准医疗发展环境分析

1. 上海精准医疗发展环境总体发展状况。从 2015—2017 年 5 座城市的精准医疗发展环境排名来看，香港稳居第一位，北京与上海不分伯仲，深圳位列其后，而广州则位列末位，见图 1。其间，上海的人才总体环境指数在国内一线城市中上升最快，上升率达到 5%以上，这表明近年来上海精准医疗发展的总体环境变化较小，上海应当加大力度扶持精准医疗发展战略。上海精准医疗发展环境与我国香港相比存在不小的差距，以 2017 年为例，差距超过 10%，若与纽约、巴黎、伦敦这样的全球城市相比

差距会更大，因此应看到上海在精准医疗发展环境的建设上仍然任重而道远。

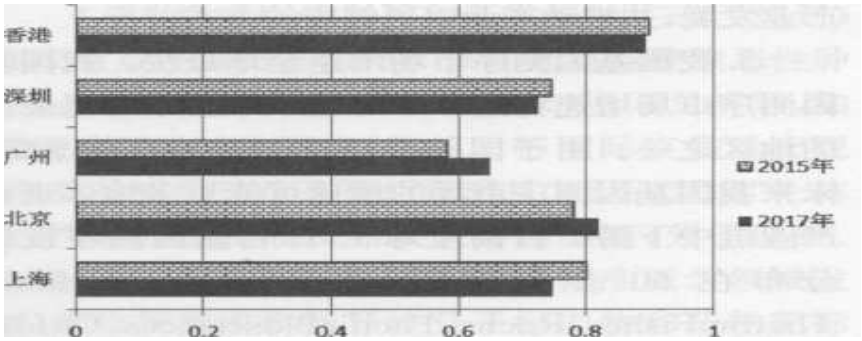

图 1 城市精准医疗环境综合指数

2. 上海精准医疗环境的各项子环境的基本发展状况。上海除了在精准医疗科技环境上较香港有较大的优势之外，其在就业环境、创业与创新环境以及人文与社会环境 3 个方面与香港差距较大，这些指数的差距都在 0.3 以上，而在生活环境、经济环境以及自然环境 3 个方面虽然与香港存在一定的差距，但差距不大。因此，未来上海在精准医疗环境的改善过程中需要推进的是医疗人文与社会环境、医疗人才就业环境以及医疗创业与创新环境 3 个方面。

二、上海精准医疗发展重点方向与战略保障

（一）重点方向——基因数据库与检测

精准医疗的前提在于基因数据库的建立和检测。基因测序能够从血液或唾液中分析测定基因全序列，预测罹患多种疾病的可能性，是精准医疗的基础和重要实现途径。也就是说，精准医疗是个系统工程，大数据是基础，基因测序是工具，只有软硬件有机结合，才可能实现技术上的精准医疗。基因测序对 DNA 序列进行分析，构建大样本量的基因组数据库，结合个体生活信息、临床数据，以此来了解疾病的发病机制和用药机理，并帮助临床为不同个体提供精确合理的疾病预防干预、诊断治疗、用药指导和健康管理。

基因测序技术由来已久，第一代测序技术已发展成为鉴定 DNA 序列的金标准，而当前快速、低成本、高通量的基因测序方法的出现则极大地推动了科研的进步。本文所提到的核心基因测序技术是指新一代基因测序（NextGenerationSequencing,NGS，又叫“二代测序”或“高通量测序”），其作为一种划时代的测序技术革命，使基因测序商业化进入临床应用成为可能，并有效解决了传统医学的痛点（由“同病同治”到“同病异治”），奠定了未来精准医疗的基石;同时二代测序在近年已发展较为成熟的 IVD 领域呈现突出的比较优势，逐步成为未来行业发展的新方向和增长驱动力。

上海需要在基因测序市场上有所突破，引领中国精准医疗基因检测市场的发展。而当前基因检测技术基本上被国外垄断，截至 2016 年，市场上主流新一代测序平台主要由美国 IlluminaJonTorrent/LifeTechnologies（2014 年被 ThermoFisher 收购）、454Roche、PacificBiosciences4 家生产商制造。Illumina 已成长为基因测序行业的巨头，占据了全球设备市场 2/3 以上的市场份额，其生产的下一代高通量测序仪 HiSeq 系列一直是市场上最为畅销的产品。

（二） 重点方向——靶向药物与治疗的发展

靶向治疗是在细胞分子水平上，针对已明确的致癌位点（该位点可以是肿瘤细胞内部的一个蛋白分子，也可以是一个基因

片段），来设计相应的治疗药物，药物进入体内会特意选择致癌位点来相结合发生作用，使肿瘤细胞特异性死亡，而不会波及肿瘤周围的正常组织细胞，所以分子靶向治疗又被称为“生物导弹”。

肿瘤个体化治疗是靶向用药最重要的运用。近年来，随着医学技术的进一步发展，肿瘤个体化治疗逐步取代传统的无差异手术治疗、化疗等手段，逐渐成了目前临床上肿瘤治疗的主流。美国国家综合癌症网络（NCCN）发布的几种恶性肿瘤临床实践指南中，已明确提到对于恶性肿瘤的病理学评估不仅要确定组织学类型、侵犯范围、明确手术切缘情况等，还需要进行必要的基因诊断检查，目的是确定是否存在特定的基因突变（如 EGFR、K-ras 等）以选择靶向药物治疗的适宜人群，或对患者选择适宜的治疗方法提供参考。随着人类基因组学和药物基因组学的发展，肿瘤“基因分型”概念被广泛认可，并在肿瘤个体化治疗中发挥着越来越重要的作用。与传统的病理分型不同，恶性肿瘤分子分型是根据基因特征将患者进行分类。肿瘤的个体化治疗在综合考虑患者各项特征的基础上，通过靶标检测对患者个体肿瘤基因密码进行解读，并针对患者自身特征制定最佳治疗方案，对传统治疗实现突破。

目前，中国居民疾病死亡构成中，在恶性肿瘤、心脑血管疾病、内分泌代谢疾病、罕见病等占有最重要的比重，因此，大力发展靶向药物对这些疾病的预防和治疗具有重要的意义，而目前中国肿瘤治疗上靶向用药的比例不够高，提升空间很大。

（三） 重点方向——免疫疗法的突破

免疫疗法是利用免疫系统来治疗疾病的一种概念，例如，发展抗病毒疫苗、HPV 病毒、HSV 病毒抗体培养等。免疫治疗也认为是利用免疫系统来治疗疾病，总体来说是一个比较大的治疗体系。科学家经过一系列研究证实，舞茸中富含一种能够提高免疫力的物质“β-葡聚糖”，其机理是通过调节功能而发挥防癌与抗癌效应。因其安全性和耐受性好、无毒副作用、能显著改善患者生活质量、延长生存时间等优势，成为癌症综合治疗中继手术、放化疗外的一种新型的治疗手段在临床上广泛应用。

2016 年科技部《国家重点研发计划（慢病）》及 2017 年科技部《“精准医学研究”重点专项》中，明确将基因修饰细胞免疫治疗（CAR-T）个性化治疗标准作为重点专项进行研究。上海在免疫细胞疗法具有全国领先的优势。早在 2003 年，由中科院上海生化与细胞所刘新垣院士专家团队为基础的上海宇研生物，在上海 7 家三甲医院开展国内首例 DC-CIK 大规模临床试验，拥有五大细胞免疫治疗技术平台，其中双特异性抗体技术、人工抗原提呈的 CD8T 细胞治疗技术、嵌合抗原受体修饰的 CART 细胞治疗技术等项目均处于国际领先水平。

免疫细胞治疗行业的市场已初具规模。行业供应方主要来自于上游的试剂、耗材、科研相关大型仪器等制造业，需求方则是提供医疗服务的相关机构。瑞银证券发布研究报告认为，肿瘤的免疫治疗方法有望治疗 60%以上肿瘤类型，有望带来 250 亿美元以上的市场机遇，或是肿瘤治疗领域的下一个风口。

（四）重点方向——分子诊断

分子诊断是体外诊断的重要领域之一，同时是体外诊断行业中技术要求最高、发展最快的子行业。分子诊断的主要原理是应用分子生物学方法检测患者体内遗传物质的结构或表达水平的变化而做出诊断的技术，材料包括 DNA.RNA 和蛋白质，是预测诊断的主要方法。分子诊断在临床上起初应用于传染病诊断和器官移植分子配型。随着技术的不断成熟，分子诊断逐渐应用于遗传病、肿瘤的早期筛查与诊断，应用范围不断拓宽。未来，分子诊断将逐步应用于大规模人群疾病筛查和人类基因库的建立。

美国、欧洲和日本已把 PCR 技术用于献血筛查，一些发达国家已把 PCR 技术用于商品检验检疫。部分发达国家分子诊断技术开始应用到肿瘤个性化治疗、昂贵药物治疗监测、药物代 i 射基因组学、POCT 检测、法医、人群健康筛查与体检、重大疾病预警与诊断、公众分子基因档案建立等方面。

广泛的应用领域促进了分子诊断行业的快速发展，目前全球分子诊断市场规模不断增大，增速高于同期体外诊断其他项目。据《中国生物产业发展报告（2017）》显示，2016 年分子诊断占全球体外诊断产品 8.9%的市场份额，约为 44.5 亿美元，近 10 年年均增长率高达 17%，是体外诊断市场中增长最快的部分。照此估算，到 2018 年，全球分子诊断市场规模可达 97.56 亿美元。

2012 年，中国分子诊断市场的需求规模为 20.28 亿元，按年增长率 30%推算，2015 年将达到 44.56 亿元。分子诊断应用范围广泛，未来市场成长空间巨大，因此上海应，抢占先机，大力发展分子诊断行业。

（五）重点方向——个性化精准放化疗

个性化精准医疗:是指以个人基因组信息为基础，结合蛋白质组、代谢组等相关内环境信息，为病人量身设计出最佳治疗方案，以期达到治疗效果最大化和副作用最小化的一门定制医疗模式。从个性化医疗的过程来看，可简单分为个性化诊断和个性化治疗两个部分。个性化诊断:主要涉及分子诊断技术、大数据及云计算的应用，通过对单个患者相关样本的采集检测，并与数据库中相关疾病的资料进行比对，可以得出相关诊断结果。个性化治疗:可以根据诊断的结果实现“量体裁药”。

个性化医疗有着广泛的社会效益。个性化医疗在使患者的治疗更有效、副作用更低的同时，也有利于医生做出更准确的诊断;有利于制药企业在某种程度上降低研发成本，开发出更有针对性的药物;有利于保险企业由面向所有患者到有针对性的少数患者的转变，降低全社会的保险成本。

个性化医疗的基石有两个，一个是互联网大数据技术与传统诊疗技术手段和体系的结合与改造，另一个则是建立在基因测序基础上的精准个性化诊疗手段和药物研发。

个性化医疗能够重塑医疗产业链，包括新药开发、疾病预防、疾病诊断、疾病治疗、预后监控等各个方面。这些都将随着个性化医疗的发展，商业模式与经济单元的行为模式都会发生较大的变革，如疾病风险评估、疾病早期诊断和分型、疾病的治疗和药物敏感性检测、疾病预后的监测等。

个性化精准医疗具有非常广阔的市场空间。2005—2015 年，个性化医疗市场规模日益扩大,分子诊断、即时检验、生物芯片、基因筛查等领域都迎来了快速的发展。目前在美国，每年进行基因检测的有 700 多万人次，占人口的比例为 1.6%。有机构预测，目前个性化医疗以 10%的年复合速率增长，到 2015 年，美国个体化医疗市场就可达到 420 亿美元。目前，我国已在一些经济发达的城市开设了基因检测服务，包括北京、上海、深圳等地，大中城市的白领人士、老年、妇女、婴幼儿都是基因检测的潜在客户，这些目标群体对基因检测来说都具有数以百亿甚至千亿的市场价值。

（六）战略保障

1. 平台支撑，完善精准医学科技创新体系。完善创新支撑平台，集聚创新链各环节和多学科力量，形成资源有机融合、协同高效的精准医学科技创新体系。建设上海精准医学研究中心，针对精准医学重点和难点问题、医学发展前沿问题等，聚焦一批重大精准医学科技创新工程和项目，强化“医研企协同”。规范基因样本库建设，建立统一规制、集中管理、分散保存、开放共享的样本库资源管理平台。推进精准医学科技成果转移转化平台建设。依托上海医药卫生技术转移服务平台，做好精准医疗科技创新服务、科技成果转化评估、知识产权和专利服务工作，推进新技术、新产品等研发与转移转化，全面增强自主创新能力;完善精准医疗科技成果信息管理，积极推动科技成果开放共享。

2. 优化环境，创新精准医学人才发展。优化人才集聚与培养的支撑体系，采用资助、引进、培训、交流、团队建设等多种形式，打造层次分明、结构合理、充满活力的精准医学科技创新人才队伍。培养和引进高水平精准医学科技创新人才。依托国家和上海高层次人才培养计划，培养一批具有全球影响力的精准医学科技领军人才、具有全国影响力的精准医学优秀学科带

头人，培养和聚集一支具有国际视野、与国际标准接轨的精准医学科技创新人才队伍。培育精准医学相关专业青年人才。加强精准医学相关专业技术人员培养和精准医学教育，实施优秀青年人才培养计划，积极发现、引导、支持并培育有创新潜力的青年人才，促进其成长为精准医疗领域的中青年骨干和学科带头人。

3. 整合协同，加强精准医学联合攻关。协同攻关。打破机构限制和管理壁垒，推动上海优势研究力量整合和集中，协同开展高质量多中心精准医学研究、联合突破关键技术等，促进精准医学临床科技资源的综合集成和高效利用。重大疾病精准医疗临床研究。聚焦高发病率、高患病率、高致残率和高死亡率的重大疾病，开展符合国际规范的精准医疗临床研究，建立高质量的精准医疗临床研究数据库，形成一批规范化可推广的指南、标准或专家共识，加强对国内领先、国际先进的精准医疗诊疗技术和临床经验的推广应用。常见恶性肿瘤防治关键技术研究。研究高通量、高灵敏度的疾病筛查与预测预警技术，研究基因诊断、特征分子检测、分子影像诊断、无创病情判断和复发监测技术。对肺部肿瘤、肝脏肿瘤、胃肠肿瘤、女性肿瘤等常见恶性肿瘤开展早期筛查方案研究，探索建立常见恶性肿瘤早期筛查体系；开展常见恶性肿瘤的临床综合个性化治疗方案研究，以及治疗后康复技术和管理研究。

三、促进上海精准医疗发展的总体思路和对策建议

（一） 总体思路

充分利用国内领先的医学技术和发明，以体制机制创新和环境建设为突破口，努力破解精准医疗基因组数据测序、挖掘、使用、监督主要方面的瓶颈制约，形成协同创新、交叉融合的网络，抢占世界医学科技竞争先机，助推上海建设全球有影响力的科技创新中心。

（二） 数据挖掘，建立完善的基因数据库和检测标准

精准医疗最核心的技术——基因测序的研究已进行多年，属于精准医疗的时代也渐渐到来。上海需要抓住时机，开发适用于精准医疗数据资源价值挖掘的分析、挖掘工具，深挖精准医疗数据价值。建立一个百万级人口规模的基因组数据库，这将大大提升对疾病风险评估、疾病机制把握以及许多疾病最佳治疗方案的预测。

生物大数据将是资金和资源耗费最大的领域，也是绝对长期竞争的关键所在。作为精准医疗产业的关键发展技术之一，生物大数据的收集、分析和解读将成为了解疾病形成机理的重要手段，进而为下一阶段的精准治疗和健康管理提供破解方法。大型数据库的建立及后续的大数据分析和长期维护都将耗费大量的资金和资源，建议政府设立临床样本资源库和生物银行，夯实精准医疗的基础，实现医疗资源集约化管理与利用。开放医疗资源或是建立全国医疗资源共享平台，有效地收集整合疾病资源。完善相关精准医疗相关数据的法律法规和医疗监管体系，如完善、个人健康数据和隐私安全、行业法规等，保护患者的合法权益，规范基因测序及相关市场秩序。

（三） 瞄准国际，加强精准医学前沿技术研究

上海精准医疗前沿技术需要把握科技革命和产业变革的大趋势，融入全球医学科技创新网络，以提升上海的医学科技水平。

聚焦恶性肿瘤、心脑血管疾病、内分泌代谢疾病、罕见病等，加强精准医学技术研究，形成对标国际的疾病诊疗规范，引导疾病诊疗和预后预测从“通用型”向“个体化”“精准化”发展。加快人类表型组、分子诊断、生物治疗、干细胞与再生医学等精准医学领域发展，加快新型疾病特异性分子标志物和药物靶标研究等，促进精准医学发展。

（四） 融合发展，促进智慧医疗与精准医疗深度融合

加快推进精准医疗与数字与移动医疗技术创新，融合互联网、物联网、移动通信技术与医学技术，支持新型智能可穿戴医疗设备、信息采集设备和医院物联网设备与基于数据库结合。在健康管理、疾病预警监测、疾病诊疗和护理、功能康复等领域，应用基于移动网络和具备智能感知、远程传输、控制功能的远程指导平台、应用终端及其相关软件，构建精准医疗个性化诊疗系统。加快提供结构化电子病历和“互联网+医疗”智能便民服务，实现互联互动、数据共享、实时结算、及时响应的精准医疗服务功能。

（五）主动融入，服务国家重大项目

以国家级精准医疗医学科技计划和项目为着力点，培育一批具有国际声望的精准医疗研究机构，形成一批处于国际领先水平的精准医疗技术成果。

建立上海乃至国家精准医学研究中心建设。建设代谢性疾病、消化系统疾病、口腔疾病、老年疾病等国家临床医学研究中心。建设协同创新网络，打造基于大数据研究中心;开展前瞻性临床协作研究，研发精准医疗新技术、新方法、新药物，打造精准医学和转化研究高地，成为全球精准医学研究的核心区域。

国家肝癌精准治疗中心建设。聚焦肝癌研究关键问题，建成国家肝癌精准治疗中心，使之成为国家肝癌研究优势资源共享平台、高层次肝癌研究人才培养基地和国际学术交流与合作中心。综合应用分子生物学和现代高通量技术，整合肿瘤分子生物学、基因组学和蛋白质组学等研究，开展肝癌精准治疗的新探索。

靶向医疗新药创制专项。针对严重危害人民健康的重大疾病、多发病和常见病以及罕见病，创制靶向医疗新药，重点支持处于临床和临床前研究阶段的品种。

（六）服务企业，完善精准医疗产业链

个性化医疗的产业链主要包括个性化诊断（主要包括基因诊断、免疫诊断）、个性化治疗（主要包括基因治疗、细胞治疗、免疫药物治疗）。

激发企业精准医疗创新。鼓励抢占精准医疗生物制药、精准医疗装备等重点领域制高点，推动精准医疗领域的最新成果与企业对接转化。鼓励企业开展精准医疗国际临床研究或产品国际认证，推动靶向治疗药物进入国际主流市场。

发展精准医疗装备。形成以重点企业为龙头、关键零部件协调配套的精准医疗器械创新链和产业链，为早期诊断、精准诊断、微创和精准治疗提供支撑。积极推进自主研发制造的国产精准医疗医用设备的示范应用。

优化服务流程。加快临床急需的精准医疗药物和医疗器械产品审评，加快制定精准医疗诊疗技术的临床应用技术规范，加快创新精准医疗服务项目进入医保目录，促进精准医疗技术进入临床应用。