



主管单位:中国科学院

主办单位:中国科学报社

学术顾问单位:

中国人体健康科技促进会

国内统一连续出版物号:CN11-0289

学术顾问委员会:(按姓氏笔画排序)

中国科学院院士 卞修武

中国工程院院士 丛斌

中国科学院院士 陆林

中国工程院院士 张志愿

中国科学院院士 陈凯先

中国工程院院士 林东昕

中国科学院院士 饶子和

中国工程院院士 钟南山

中国科学院院士 赵继宗

中国工程院院士 徐兵河

中国科学院院士 葛均波

中国工程院院士 廖万清

中国科学院院士 滕皋军

编辑指导委员会:

主任:

张明伟

夏岑灿

委员:(按姓氏笔画排序)

丁佳 王岳 王大宁 计红梅

王康友 朱兰 朱军 孙宇

闫洁 刘鹏 祁小龙 安友仲

吉训明 邢念增 肖洁 谷庆隆

李建兴 张思玮 张海澄 金昌晓

贺涛 赵越 赵端 胡学庆

胡珉琦 栾杰 钟时音 薛武军

魏刚

编辑部:

主编:魏刚

执行主编:张思玮

排版:郭刚、蒋志海

校对:何工芳

印务:谷双双

发行:谷双双

地址:

北京市海淀区中关村南一条乙3号

邮编:100190

编辑部电话:010-62580821

发行电话:010-62580707

邮箱:ykb@stimes.cn

广告经营许可证:

京海工商广登字 20170236 号

印刷:廊坊市佳艺印务有限公司

地址:

河北省廊坊市安次区仇庄乡南辛庄村

定价:2.50 元

本报法律顾问:

郝建平 北京灏礼默律师事务所

## 院士之声

## 未来医学更需要人文精神回归

陈国强

医疗和医院高质量发展只有理念是不够的,需要认真行动,努力改变现状,才是真正拓荒。回顾过去 40 余年,医疗发生了巨大变化。这些变化可以概括为内外科科化、外科微创化、微创机器人、专科精细化、医疗机械化、诊断分子化、治疗精准化乃至医学功利化。

如今,日新月异的科技创新,时刻颠覆我们对世界的印象,重塑我们对未来的认知,正所谓“苟日新,日日新,又日新”。在科学技术突飞猛进的潮流中,医学的发展也极其迅猛,现代化的诊疗设备和药物不断涌现。只要将低价、快速的医疗级的基因组测序技术与可以评估我们的环境、日常决策、生活方式等传感技术和大规模运算能力结合起来,我们就可能走上 4P 医学,即 Predictive(预测性)、Personalized(个性化)、Preventative(预防性)和 Participatory(参与性)的康庄大道。拥有科技赋予人类的强大力量,届时每个人都有机会主宰自己的健康,真正实现“个人是自己健康的第一责任人”。

医疗归根到底都是需要以人为媒介或工具去完成的。但是,人脑处理信息的速度是有限的,而医学知识却是以指数形式增长的,因此任何一个医生所能了解的信息总是有限的,我们根本不可能完全跟上知识更新的步伐,更遑论通晓所有医学信息了。从医学院毕业 5 年后,你之前所学的不少知识就可能被发现是错误的,但是今天



陈国强

我们没有人知道哪些是错的。人们对健康的追求无止境,医学对生命活动的认识永远在路上。所以,医学和医生的局限性和人文属性,才是未来医学的确定性。

如果我们对生命都不敬畏,医学技术再发展进步也无济于事。医者必须精诚。在快速发展的未来医学中,医生人文精神的回归更加重要。在血液领域,我们遇到的很多都是几乎无法拯救的人。但是,物质不能湮没人性,科技不能替代人文,而人文必须以科学为基础,科学也必须以人文为导向,没有人文导向的科学技术,要么对人类毫无价值,要么只能给人类带来灾难。

今天的医学教育,我们非常重视知识教育,而往往忽视智慧培育,因为能够说得出来的叫知识、说不出的叫智慧。智慧恰恰是生活的艺术,是学识、水平、能力的综合。一个没有智慧的医者是不会有希望的。医学教育中

要警惕的倾向,还包括重视科学,忽视人文;重视实验,轻视经验;重视技术,轻视人术;重视电脑,轻视人脑;重视学历,忽视经历;重视商品,轻视人品;重视规格,轻视人格……我们要成就智慧,完善人格,成为一个有人格魅力的人。作为医者,尤其需要胸襟,而胸襟或格局往往是看不见的。

人文要回归,要靠文化秩序的约束。作家梁晓声说:文化是什么?是植根于内心的修养、无需提醒的自觉、以约束为前提的自由、为别人着想的善良。《孟子·尽心下》中孟子回答“何谓善?何谓信”时说,“可欲之谓善,有诸己之谓信。充实之谓美,充实而有光辉之谓大,大而化之之谓圣,圣而不可知之谓神。”(译文:心怀喜爱的就称为善良,有自己本性的就称为诚信,内心很充实的就称为美好,内心充实而且又散发光辉的就称为大,大而且能感化于人的就称为圣,圣而又高深莫测的就称为神)如果我们的医生能够做到这些,我们的医学一定会复兴。

医学直接面对生命,需要温度,需要情怀。敬畏生命能让我们面对名缰利锁时,始终不忘医学的温度;能让我们面对有限生命时,竭力拓展生命的宽度;能让我们面对迷茫前路时,依然坚守医学的厚度。在快速发展的未来医学中,我们应该心存敬畏,从我做起,从自己做起,呼唤人文精神的真正回归。(作者系中国科学院院士)

## 科学家发现并命名人类新疾病

本报讯 近日,西安交通大学医学部教授郭龙与加拿大蒙特利尔大学教授 Philippe M Campeau 合作,领衔国际罕见病多中心研究团队,发现了新的人类疾病,将其命名为郭-坎波型脊柱骨骺发育不良。此外,该研究还首次提出一种隐性遗传病的表型二分类模型,为单基因遗传病“基因型与表现型关系”这一共性问题的探讨提供了新思路。

郭龙等在 7 个不相关家系中发现 8 位拥有类似表型的罕见病患者。通过外

显子或基因组测序,发现患者均为 ERI1 基因的双等位变异。这些患者中,拥有至少一个错义变异的患者表现出以“SEMD+ 指/趾畸形”为特征的严重骨骼发育异常。对比之下,仅含有无功能变异的患者几乎没有指/趾以外的骨骼表型。这种错义变异较无功能变异引起更为严重表型的现象在显性遗传病中较为常见,但在隐性遗传病中尚属首次报道。ERI1 编码一种核糖核酸外切酶,调控小鼠多种 RNA 的代谢,其在人体中的作用

尚不清楚。为了阐明 ERI1 变异引起的生物学效应,郭龙等利用患者来源的诱导多能干细胞(iPSC)等工具进行了一系列功能学研究,发现患者 iPSC 形成软骨类器官的能力下降,伴随 5.8S 核糖体 RNA 的成熟障碍以及细胞复制相关组蛋白信使 RNA 的降解缺陷。这些发现首次证实核糖核酸外切酶介导的 RNA 代谢过程对于人类软骨的发育和稳态维持至关重要,为软骨相关疾病治疗方法的开发提供了新线索。(严涛)