



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
中国工程院院士 吉训明
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:
赵彦
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
邢念增	肖洁	谷庆隆	李建兴
张明伟	张思玮	张海澄	金昌晓
赵越	赵端	胡学庆	栾杰
钟时音	薛武军	魏刚	

总编辑:张明伟

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

卢煜明:无创产检技术的“中国方案”引领世界

● 本报记者 张思玮



卢煜明

“我自己是一个科学家，也是一名医生，‘医生-科学家’是医学和科学之间的桥梁，我的研究集中在怀孕前的检测和癌症筛查，可以说是在人生最初和最后来帮助患者。”近日，中国科学院院士、香港中文大学候任校长卢煜明在接受《医学科学报》采访时说。

卢煜明是全球无创产前基因检测的奠基人，被誉为“无创产检之父”，他在2011年推出的突破性“无创性产前检测技术(NIPT)”，如今已在超90个国家落地应用，每年为全球孕妇提供了累计超1000万次标准治疗的无创产前检测。

创新性发现胎儿游离DNA

唐氏综合征也称为21-三体综合征，是最常见的染色体异常疾病之一。患者存在智力障碍、生长发育迟缓和特殊面容等问题，目前尚无有效的治疗方法。因此，通过产前检测预防患儿的出生，一直是产前遗传学的重要任务。

传统的产前筛查方法主要包括血清标志物检测和超声筛查。血清标志物检测通过测定孕妇血清中的某些蛋白质激素水平，结合孕妇的年龄和体重等信息，评估胎儿患唐氏综合征的风险。超声筛查则通过检查胎儿的结构和发育情况，寻找与唐氏综合征相关的软指标。

然而，这些方法都存在一定的假阳性率和假阴性率，无法为孕妇提供百分之百准确的诊断结果。

随着医学遗传学的发展，羊水穿刺和绒毛取样等侵入性产前诊断技术应运而生。这些技术通过采集胎儿的细胞样本来直接分析胎儿的基因组，准确率极高。但它们属于侵入性检查，存在一定风险，如感染、出血和胎儿损伤等。这些风险使得许多孕妇在面临产前检测时犹豫不决，甚至选择放弃检测。

卢煜明一直在思考，能否找到一种既安全又准确的方法实现产前检测。

1997年，卢煜明在《柳叶刀》杂志上发表了一篇开创性的论文，揭示了孕妇外周血中存在胎儿游离DNA(cfDNA)的现象。这一发现为无创性产

到胎儿DNA中是否存在染色体异常和其他遗传性疾病。其准确率远高于传统的产前筛查方法，甚至可以与人侵性产前诊断相媲美。

癌症早筛的“中国智慧”

除了在产前诊断领域取得重大突破外，卢煜明还将目光投向了癌症早筛领域。

“癌症是一种严重的疾病，如果能够在早期发现并进行干预治疗，那么患者的生存率将会大大提高。”卢煜明表示，传统的癌症筛查方法往往存在灵敏度不高、特异性不强等问题，导致很多早期癌症患者被漏诊或误诊。

卢煜明开始探索利用新一代高通量测序技术进行癌症早筛的可能性。他带领团队对大量癌症患者的血液样本进行分析，发现了一些与癌症相关的基因突变和表达异常。

“这些基因突变和表达异常可以作为癌症早筛的标志物。”卢煜明说，通过检测这些标志物的存在和变化，就可以判断一个人是否患有某种癌症或存在患癌风险。

基于这一发现，卢煜明团队开发了一系列基于新一代高通量测序技术的癌症早筛产品，主要针对肺癌、肝癌、乳腺癌等多种常见癌症。这些产品不仅具有高度的灵敏度和特异性，而且操作简便、易于推广。

“我们的癌症早筛产品可以在早期发现癌症患者，为他们提供及时的治疗和干预，从而提高他们的生存率。”卢煜明表示，这一技术的出现，有望改变癌症筛查和治疗的现状，为更多的癌症患者带来希望。

卢煜明还带领团队发现，一些基因突变和表达异常与癌症的发生和发展密切相关。这些发现不仅为癌症的精准治疗提供了新的思路和方法，也为癌症的预防和控制提供了新的策略和手段。

“我们的研究不仅关注癌症的早筛和治疗，还关注癌症的预防和控制。”卢煜明希望，通过团队的努力，能够为癌症的防治工作做出更大的贡献。

前检测提供了理论基础和技术可能。

卢煜明研究团队发现，在孕妇的外周血中，除了孕妇自身的DNA，还存在一小部分来自胎儿的游离DNA。这些DNA片段主要来源于胎盘滋养层细胞的凋亡，并通过母婴血液循环进入孕妇的外周血。通过特定的技术手段，如高通量测序和生物信息学分析，可以准确地检测到这些胎儿DNA，并对其进行测序分析。

“无创性产前检测技术的核心就在于如何高效、准确地分离和分析孕妇外周血中的胎儿DNA。”卢煜明表示。

产前诊断的“中国突破”

随着高通量测序技术的飞速发展和测序成本的逐步降低，无创性产前检测技术开始进入临床应用阶段。香港中文大学医学院作为无创性产前检测技术的发源地，一直在这一领域保持领先地位。卢煜明研究团队与临床团队紧密合作，不断优化无创性产前检测技术的流程和算法，提高其准确性和可靠性。

卢煜明表示，无创性产前检测技术的临床应用，为孕妇和胎儿提供了更为安全和可靠的产前检测方案。与传统的产前筛查和侵入性产前诊断相比，无创性产前检测具有诸多优势。

首先，无创性产前检测是一种非侵入性的检测方法，不会对孕妇和胎儿造成任何伤害。孕妇只需抽取外周血样本，无需进行羊水穿刺或绒毛取样等高风险操作，从而大大减少了并发症和感染的风险。

其次，无创性产前检测具有较高的准确性和可靠性。通过高通量测序和生物信息学分析，可以准确地检测