



邢念增、宋刚教授解读 BARCODE1 研究 前列腺癌筛查：唾液优于 PSA



医师报讯（融媒体记者 周思思）英国等学者日前发表了 BARCODE1 研究结果。研究发现，多基因风险评分检出的有临床意义前列腺癌患者比例，超过应用前列腺特异性抗原（PSA）或 MRI 的情况下可以检出的比例。（N Engl J Med.4 月 10 日在线版）

BARCODE1 研究是一项前瞻性单组研究，招募对象为英国初级医疗中心的 55~69 岁男性。该研究通过唾液样本提取 DNA，计算多基因风险评分。评分是基于 130 个与前列腺癌风险相关的单核苷酸多态性（SNPs）。

对于评分处于第 90 百分位及以上的参与者，本研究进一步安排磁共振成像（MRI）和经会阴前列腺活检。

在进行多基因风险评分的 6393 名参与者中，745 人（11.7%）的评分达到第 90 百分位或以上，468 人（62.8%）接受了 MRI 和活检，187 人（40.0%）被诊断出前列腺癌。在这些确诊病例中，103 人（55.1%）的格里森评分 ≥ 7 分，40 人（21.4%）被诊断为不良中危、高危或极高危前列腺癌，需积极治疗。上述研究结果显示，与传统筛查手段相比，

多基因风险评分筛查出更多具有临床意义的前列腺癌病例。

值得一提的是，该研究的筛查策略并不依赖 PSA 水平。在诊断出前列腺癌的 187 例患者中，中位 PSA 水平为 2.1 $\mu\text{g/L}$ （范围，0.3~274），其中 118 例（63.1%）的 PSA 水平 $\leq 3 \mu\text{g/L}$ 。

根据英国当前的前列腺癌筛查路径，疑似患者的 PSA 截断值分别为：50 岁以下 $>2.5 \mu\text{g/L}$ ，50~59 岁 $>3.5 \mu\text{g/L}$ ，60~69 岁 $>4.5 \mu\text{g/L}$ 。若依赖这一诊断路径，将漏诊高达 42.5% 的有临床意义前列腺癌。



前列腺癌筛查新手段——多基因风险评分

中国医学科学院肿瘤医院泌尿外科邢念增教授和宋刚教授指出，PSA 筛查可降低死亡率，但假阳性率高、过度诊断、活检并发症等问题突出。国内研究也证实了上述弊端，这促使科研人员不断探索新的筛查方法。

BARCODE1 研究正是在这样的临床困境背景下开展，它聚焦多基因风险评分，旨在寻找更精准的前列腺癌筛查策略。

与国内外相关研究对比来看，瑞典 STHLM3 研究将 PSA 水平与血浆生物标志物、多个风险相关 SNPs 和临床变量相结合，构建了前列腺癌的多因素预测模型，其曲线下面积（AUC）为 0.74，而在 BARCODE1 研究中，将年龄、家族史、前列腺成像报告、数据系统评分和 PSA 水平相



邢念增 教授



宋刚 教授

结合的模型，其 AUC 达到 0.78，显示出更好的区分度。但 STHLM3 研究采用多因素整合评估，而 BARCODE1 研究将多基因风险评分作为单独的风险分层工具，两者在筛查策略设计上各有特点。

此外，IMPACT 研究探索了 BRCA 突变阳性与阴性人群的前列腺癌患病情况差异，结果显示前者的患病风险更高。

在国内，相关研究也在探索适合中国人群的前列腺癌筛查策略，例如结合中国人群特有的基因标记和临床特征，但目前尚未形成统一有效的方案。

总体而言，BARCODE1

研究为前列腺癌筛查提供了新的思路和证据。多基因风险评分在筛查中表现出发现更多有临床意义肿瘤的潜力。该研究方法有一定创新性，不过也存在局限性：研究对象仅涵盖欧洲血统人群，限制了研究结果在其他种族人群中的普适性。由于中国人群与欧洲人群的基因背景不同，因此该研究结果不能直接推广应用于中国男性。

未来的研究需扩大样本的种族多样性，探索多基因风险评分与其他筛查手段的最佳组合方式，明确适用于不同风险人群的筛查策略，并评估长期成本效益。

短新闻

日前，国际糖尿病联盟发布了《2025 年 2 型糖尿病全球临床实践指南》。新指南仍沿袭 2005 版指南采用的“管理水平”方法制定糖尿病管理和预防的建议，即分

为最佳管理和基本管理两个层次，以应对不同国家和地区在可用医疗资源、专业知识和资金方面的全球差异所带来的挑战。（Diabetes Res Clin Pract. 4 月 8 日在线版）

上海交通大学医学院附属第六人民医院内分泌代谢科周健教授团队通过分析一项纳入持续葡萄糖监测技术的大规模前瞻性队列发现，

在 2 型糖尿病患者中，血糖在严格范围内时间增加与全因和心血管死亡风险降低呈显著独立关联。（Diabetes Obes Metab. 2025 ;27:2154）

中南大学湘雅医院刘方琨和刘志雄团队发表的一项研究发现，母体糖尿病与子代各类神经发育障碍风险增加及智力、精神运动评分降低显著相关。同时，相较于妊

娠期糖尿病，孕前糖尿病与子代多数神经发育障碍的关联更强。未来需进一步开展高质量研究以明确因果关系。（Lancet Diabetes Endocrinol. 4 月 7 日在线版）

上海交通大学医学院附属瑞金医院毕宇芳教授等发表的一项基于 SPRINT 研究的新分析表明，与标准降压治疗相比，强化降压治疗会增加肾功能恶化风

险，但在经历肾功能恶化的高血压患者中，强化降压治疗可显著降低心血管病和全因死亡风险，同时不增加不良事件风险。（Eur J Prev Cardiol. 4 月 8 日在线版）

图片新闻



共识发布仪式现场

4 月 12 日，第 18 届全国老年疾病与营养治疗学术大会在京开幕，会上发布了《围手术期高血糖患者营养支持管理共识（2025 版）》，共识发起人、中华医学会肠外肠内营养学分会主任委员杨桦教授（右四）表示，共识包括 15 项推荐，凝聚了多学科专家智慧，将为规范围手术期高血糖患者的血糖管理和营养支持治疗提供权威指导意见。

王辰院士、翟振国教授团队发文 中国汉族肺栓塞家系遗传特征出炉

医师报讯 国家呼吸医学中心、中日友好医院呼吸中心王辰院士、翟振国教授团队日前发表的一项研究显示，传统已知的静脉血栓栓塞症（VTE）致病基因仅能解释部分家系的遗传风险，提示仍存在大量尚未识别的新致病基因有待挖掘。其中，TET2、GP6 和 JAK2 等基因被鉴定为潜在的新型致病基因。（Commun Biol. 4 月 12 日在线版）

该研究对来自 35 个中国汉族肺栓塞家系的 216 名受试者进行了平均测序深度达 50× 的全基因组测序，并对家系成员进行了至少 1 年的随访。随后，研究团队在 99 例散发性特发性 VTE 患者中对发现的变异进行了验证，并结合细胞实验完成了关键新突变的的功能学验证。

研究显示，35 个 VTE 家系中，患者发病年龄有两个高峰：21~30 岁和

51~60 岁。大约 2/3（55/87，63%）的患者在 50 岁之前经历了第一次 VTE 事件，且男性 VTE 的遗传率高于女性。在家系中的 87 例患者中，深静脉血栓形成（DVT）44 例（51%），肺栓塞（PE）13 例（15%），PE 合并 DVT 23 例（26%），罕见部位 7 例（8%）。家系中的 VTE 患者，有 30% 存在诱发因素，其中最常见危险因素为妊娠或产后（10/87，12%）。基于至少

1 年的随访，共有 18 例（21%）VTE 复发，3 例诊断为慢性血栓栓塞性肺动脉高压。

该研究共鉴定出 5 个经典 VTE 相关基因（SERPINC1、PROS1、PROC、F2 和 F5）中的 22 个变异，可解释其中 20 个家系（57%）。研究还创新性地鉴定出 36 个非经典 VTE 相关基因的潜在致病变异，并首次提出 GP6、TET2 和 JAK2 可能为中国汉族 VTE 患者的新型致病基因。