

基因检测解码结直肠癌

揪出早期肠癌踪迹 指导全周期诊疗管理

▲医师报记者 凤凤

日前，第十四届全国大肠癌学术会议于成都召开，大会齐聚众多国内外结直肠癌领域专家学者，重点关注结直肠癌规范诊疗、多学科诊疗模式(MDT)、微创治疗、快速康复、基因研究、免疫治疗等方面的新进展。泛生子聚焦结直肠癌精准预测及诊疗，同期举办了“基因检测在肠癌预后和复发监测及遗传性肠癌中的应用”专题卫星会，并邀请到多位业内知名专家共话临床前沿。期间大会主席、北京大学肿瘤医院教授、北京大学首钢医院院长、中国抗癌协会大肠癌专业委员会主任委员顾晋教授，杜克大学讲席教授、泛生子首席科学家阎海教授接受了采访，就基因检测在结直肠癌中的应用及前沿进展分享了各自的观点。



基因检测解密结直肠癌 临床用药拨云见日

阎教授介绍，回顾结直肠癌临床医疗的发展历程，从最早期Lynch综合征基因密码的解锁，到近期靶向治疗及分子分型领域研究的硕果累累，以及免疫治疗的突破性进展，为解密结直肠癌带来很多新契机，其中基因检测是解码的关键钥匙。

基因检测不仅解开了遗传性大肠癌密码，使

临床对遗传性大肠癌综合征的认知和诊断日益精湛，更好的指导患者及其家系筛选和管理，以防癌于未然，还可为晚期结直肠癌患者提供更精准的分子标志物，作为靶向药物治疗方案的应用指导。

现在药物种类很多，可选的治疗方向也渐多，“汝之蜜糖，彼之砒霜”，只有科学严密的筛选优势

人群，才有可能最大程度地发挥药物疗效，获得生存获益。

如今，更多的药物敏感/耐药机制在科学研究中不断发现并进一步应用于临床，使得靶向药物的临床选择更为科学而有效，这些均有赖于基因检测提供了更多、更新的生物标志物来适应日益增长的临床需求。



顾晋 教授

加强早期筛查观念是关键，液体活检无创、易行，与组织活检相辅相成、取长补短。



阎海 教授

助力肿瘤精准医疗，减轻患者负担是泛生子努力的方向。

助力肿瘤精准治疗 先进技术普惠大众

每有新技术诞生，都不可避免的面临费用问题。阎教授表示，一方面可以通过技术改进，采用更高效精准的方法进行基因检测以降低成本；另一方面，基因检测与保险结合，减少患者的经济负担也是目

前的发展趋势。

此外，与传统诊断方法相比，基因检测技术能更精确的确定肿瘤的分子分型，帮助医务工作者选择更合适的治疗方案，优化肿瘤治疗体验，从某种程度上，不仅可减少患

者的痛苦，也可减轻患者的心理和经济负担，并为社会和政府节约大量医疗资源。

通过先进技术助力肿瘤的精准治疗，帮助更多患者减轻负担一直是泛生子努力的方向。

覆盖关键位点 适用不同人群

作为专注癌症精准医疗的行业领军企业，泛生子致力于成为结直肠癌领域全周期分子检测专家。目前，泛生子在结直肠癌的精准诊疗领域自主开发并推出了结直肠癌多能179基因检测产品，该产品以NGS测序平台为主，

联合多种临床检测平台，采用探针捕获技术，可提供血液和组织不同时期的分别检测或同一时期的配套检测。

该方法仅需1份样本，即可精准全面的提供5种遗传性结直肠综合征的判定、232种靶向用药指导、

21个化疗药物敏感性及其副作用指导、免疫治疗指导、MSI检测及TMB肿瘤突变负荷评估、预后判断、肿瘤复发、转移、耐药相关基因检测结果，帮助医生有效的实现结直肠癌患者的全周期治疗指导和动态管理。

分子检测备受关注 无创技术接受度更高

顾教授介绍，传统的检查方法是肠镜，但肠镜的缺点是耐受性差，直接将肠镜作为筛查手段是难以实现广泛性的。而随着精准医疗理念的日益深入，不仅结直肠癌的基因治疗、分子病理检测等技术成为热门话题。

近年来，高通量测序技术迅速发展，并已成功应用于遗传性疾病及肿瘤的诊断，尤其是癌症诊断领域里激动人心的突破技术——液体活检，作为一

种非侵入性肿瘤检测手段，受到了越来越多的关注。

液体活检是无创检查，简便易行，大众更易接受。液体活检配合肠镜帮助早期诊断结直肠癌，则可达到相辅相成、取长补短的效果。如通过液体活检建议高度可疑结直肠癌的患者行肠镜检查，则患者的接受度会更高。

分子检测可为结直肠癌患者提供术前临床分析和术后治疗指导，但该技术要在全国推广，目前尚受到

一些社会和经济因素的限制。分子检测是一项新技术，在经济发达的大城市、大型医院推广较好，但可以提供该技术的基层医院仍很少。顾教授认为，要在全普及分子检测技术首先要普及相关知识，包括向大众及医务工作者普及。

其次，希望新技术的费用可以更亲民，才能让各区域、各阶层患者都能接受。如果将来该技术进一步成熟并被纳入医保，则会使更多人群受益。

结直肠癌早诊早治 加强认识是关键

结直肠癌是人类主要恶性肿瘤之一。我国结直肠癌发病年轻化趋势明显，这或与早期肠癌确诊率不高有关。据估计，10%~30%结直肠癌患者有家族聚集特征，且5%~6%因此遗传易感性是结直肠癌非常重要的影响因素。

顾教授介绍，临床上，很多患者和医生对遗传性大肠癌认识度不足。一类临床典型的遗传性大肠癌综合征为FAP，青少年期间即可发病，

主要表型为肠内数量庞大的息肉生成，且可能合并各种肠内外疾病，包括胃、十二指肠息肉、视网膜色素上皮肥大等，其致病原因为APC基因的胚系突变导致，如不进行干预治疗，患者40~50岁几乎全部发展为结直肠癌。但在临床中却常常被忽略。

因此，首先要加强临床医生对遗传性大肠癌的认识，各相关学会也要加强宣教工作，帮助同仁们了解遗传性大肠癌的临床

特点，同时，组织临床试验研究也必不可少。另外，遗传性大肠癌的防治工作离不开政府的支持，可通过全国遗传性大肠癌的数据统计以及国家支持的各项研究项目的开展对其进行深入研究。

最后，大众提高警惕也是结直肠癌防治中的关键。有结直肠癌家族史的高危人群多做咨询，了解家族史，45岁后定期做一些相关检查，对结直肠癌进行筛查，有助于发现一些早期患者。

