

研究生创新教育系列
“十二五”国家重点图书出版规划项目
|生|命|科|学|前|沿|

基因健康信息学

主 编 杨 进



科学出版社

研究生创新教育系列

“十二五”国家重点图书出版规划项目
生命科学前沿

基因健康信息学

杨 进 主编



科学出版社

北 京

内 容 简 介

本书围绕基因组导向下健康管理创新性关键技术——基因健康信息学,以后基因组研究成果为基础,从动态发展角度出发,坚持产、学、研、用相结合的整体思路,详细论述了基因健康信息学在基因组导向下健康管理中的重要性和核心位置,并对基因健康信息学新的概念提出目的、相关具体定义和内容、所涉及的关键技术等进行了系统阐述,其目的在于提高我国基因组导向下健康管理的科学性和实际管理水平,促进我国基因组导向下健康管理事业的快速、可持续发展。

本书是创新思维的产物,是目前首部专门论述基因健康信息学的书籍。适于医生、健康管理师、基因健康管理师和其他相关企业人员,以及广大对基因组与健康事业感兴趣的大众人员参考阅读。

图书在版编目(CIP)数据

基因健康信息学/杨进主编. —北京:科学出版社, 2015.12

(生命科学前沿)

ISBN 978-7-03-046837-6

I. ①基… II. ①杨… III. ①生物信息论—应用—人类基因—研究

IV. ①Q987

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2015)第 312466 号

责任编辑:罗 静 / 责任校对:蒋 萍

责任印制:徐晓晨 / 封面设计:北京铭轩堂广告设计有限公司

科学出版社出版

北京东黄城根北街 16 号

邮政编码:100717

<http://www.sciencep.com>

北京京华虎彩印刷有限公司 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2015 年 12 月第 一 版 开本:720×1000 B5

2015 年 12 月第一次印刷 印张:19

字数:364 000

定价:108.00 元

(如有印装质量问题,我社负责调换)

《基因健康信息学》

编者名单

主 编 杨 进

副主编 冯 筠 董 靖 雷 蕾

编 者 (以姓氏笔画为序)

王 敏	王 檬	王月雯	王莉莉	冯 筠	刘瑞涛
朱 锐	闫 伟	张晓庆	杨 进	杨 莹	杨芳芳
陈尔飞	郑万里	贺红娟	徐晓娜	曾 媛	董 靖
雷 蕾	裴雨晨	瞿晓婷			

前 言

21 世纪初,随着人类基因组计划的完成,我们现处于后基因组时代,后基因组时代生命科学的研究方向已由对生命现象最基本的基因组、转录组、蛋白质组等三个层面的生物信息学与组学的研究(即基因组到生物学, from genome to biology)过渡到运用基因组学的知识来解决人类及各种生物体自身问题的方向上来,而这其中研究的主要内容之一就是基因组与健康(即基因组到健康, from genome to health)。人类基因组与健康的研究就是从基因组、转录组、蛋白质组等三个层面研究疾病发生的分子机制,以及它们与影响健康的各种因素及其之间相互作用的规律,以期阐明基因组与健康的关系,推动以预防为主基因组导向下健康管理事业的发展,从而征服人类自身的疾病,提高健康水平及生命质量,创造经济价值,促进社会的发展(即基因组到社会, from genome to society)。可以说,人类基因组计划后续的人类基因组单体型图计划、国际千人基因组计划、第一次亚洲人基因组计划、人类泛基因组计划、人类宏基因组计划、人类古老基因组计划、国际肿瘤基因组计划、表观基因组计划等一系列大规模的国际合作计划的实施,是在人类健康领域对人类基因组计划的进一步诠释和延伸,是从不同方面来研究和阐明基因组与健康之间的关系。后基因组时代正在围绕解决基因组与健康的关键问题展开深入、细致、全面的研究。同时也伴随着基因组与健康生物数据呈指数级的积累,而这种积累本身也在加速。如何将海量的基因组与健康原始数据进行深加工从而转化为具体有用的信息和知识乃至最终带来经济效益和社会效益,则是摆在我们面前亟待开展的课题。而运用好生物信息学这一工具是快速促进 21 世纪基因组与健康以及基因组导向下健康管理事业发展的有效方法。因此,基因健康信息学应运而生。基因健康信息学是基因组学、医学信息学和信息技术发展一定阶段的产物。它的研究对象是与健康(及疾病)相关的基因组、蛋白质组等组学信息活动及其规律;其研究内容包括对基因—健康—信息三个相互关联的维度进行的探讨,具体涉及健康领域基因组信息的获取、处理、储存、分配、分析和解释以及信息安全和伦理等问题。是基因组与健康以及基因组导向下健康管理事业发展的基础。目前,虽然基因组与健康研究结果如雨后春笋不断涌现,在基因健康信息的处理、储存、分析和利用等方面的研究也不断深入,但

基因健康信息学的概念还没有被明确提出, 该学科仍处于早期发展阶段, 尚没有完整统一的学科系统。

为了快速推进基因组与健康事业的发展, 西北大学预防基因组医学研究所联合西北大学信息学院在从事多年遗传分析、遗传咨询、基因组导向下健康管理、医学信息学等产、学、研实践的基础上, 本着创新、整合的理念, 尝试着从与其相近的若干学科的概念来理解基因健康信息学, 历时一年多的时间编写了《基因健康信息学》一书。其目的就是想与广大读者深入探讨和交流基因健康信息学相关知识, 吸引和培养一批从事基因健康信息学相关研究的技术骨干, 以期在我国开展关于基因健康信息学的深入探索和讨论, 提高我国基因组与健康事业(特别是基因组与健康转化事业)的水平, 最终造福于我国人民的健康。

钱学森曾经提出一个学科体系应由四个部分组成, 即学科的哲学部分、基本理论部分、学科技术部分、工程技术部分。略去学科的哲学部分不谈, 根据这个思路, 我国基因健康信息学应由基本理论、科学技术和工程技术三个部分组成。全书内容也分为三篇: 即基础篇、技术篇和应用篇。第一篇基础篇由两章组成, 在介绍基因健康信息学产生背景的基础上, 着重阐述基因、基因组、健康、基因健康信息学的定义及其相互关系, 以及基因健康信息学的具体内容等。第二篇技术篇由三章组成, 力求从动态发展角度出发, 审视基因健康信息学相关技术的新进展, 阐明基因健康信息相关数据的产生、挖掘、储存利用等技术。第三篇应用篇由三章组成, 在介绍基因健康信息学系统应用体系及相关大规模合作计划和数据库的基础上, 以复杂疾病遗传分析数据库建设及遗传分析模型再建立等内容为例, 阐明了基因健康信息学在基因导向下健康管理中的具体应用。

本着创新、整合的理念, 围绕基因健康信息学相关基本理论、科学技术和应用三个部分编写, 并特别注重理论与具体预防医学实践的结合, 这是本书的主要特点。本书适用于从事基因组与健康信息研究及应用的人员以及广大对基因组与健康事业感兴趣并主动参与自身健康管理的大众人员。

本书的编写人员由两位教授、两位讲师及 15 位硕博研究生组成。他们大部分都有从事多年基因健康信息学相关产、学、研实践的基础, 并跨预防基因组医学及信息学等两大领域。这种医学领域与非医学领域编写者的组合是本书编写的一种新的尝试, 希望对于拓展医学院校、预防医学院校、信息院校及从事健康管理等专业研究生及从业人员的知识面和科研思路有所裨益。各位编者在所撰写的章节中尽可能融汇了个人的科研成果、教学和实践经验, 以使读者对相关内容有更为深刻的理解。在编写过程中, 我们首先召开了编者会议, 集体讨论和议定了编写大纲和各章的知识点, 分头执笔完成初稿以后, 进行互审, 全书进行了多次

的审定和修改，以尽量提高编写质量。但是由于编写时间仓促、编者学识水平有限，加之基因健康信息学发展异常迅速，本书难免存在遗漏、错讹和缺憾之处，谨请使用本书的广大师生、科技工作者和其他相关读者批评指正。

本书每章末列出了以原始论文为主的若干参考文献，以供读者进一步学习参考。在本书的整个编写过程中，始终得到西北大学领导们的大力支持，此外，还有一批为本书编写工作和编写会议作贡献的人士，在此一并表示衷心的感谢。

杨 进

2015年7月

目 录

前言

第一篇 基 础 篇

第一章 基因健康信息学的兴起	3
第一节 基因组导向下的健康管理是现代疾病防治的有效手段	3
第二节 基因健康信息学是基因健康事业的基础	9
参考文献	17
第二章 基因健康信息学理论基础	19
第一节 基因、基因组、健康的定义及其相互关系	19
第二节 基因健康信息学及具体内容	28
参考文献	34

第二篇 技 术 篇

第三章 基因健康信息系统的数据库	37
第一节 基因健康信息数据库建设的意义、原则、内容和标准	37
第二节 基因健康信息系统基础架构	40
第三节 基因健康信息系统的数据库的设计	47
参考文献	57
第四章 基因健康信息数据分析和挖掘技术	59
第一节 基因健康系统数据挖掘概述	59
第二节 显著性检验技术	60
第三节 决策树和决策规则	64
第四节 非线性回归技术	66
第五节 聚类技术	68
第六节 分类技术	72

第七节 多因素分析和变量选择技术	76
第八节 相关性分析技术	79
第九节 Meta 分析及系统评估技术	84
第十节 基因健康信息检索技术	91
第十一节 基因健康信息可视化技术	103
参考文献	106
第五章 基因和组学数据的产生、表示和分析	108
第一节 基因表达与疾病信息分析技术	108
第二节 基因转录调控与疾病信息分析技术	114
第三节 基因分子网络与疾病信息分析技术	124
第四节 表观遗传学与疾病信息分析技术及相关数据库	139
第五节 SNP 与健康信息分析技术	152
第六节 循证医学及相关信息资源	185
参考文献	198

第三篇 应 用 篇

第六章 基因健康信息学系统应用体系	203
第一节 基因健康信息系统目标用户	203
第二节 基因信息健康系统整体架构和功能分析	206
参考文献	210
第七章 基因健康相关合作计划及信息资源库	211
第一节 在线人类孟德尔遗传数据库	211
第二节 国际肿瘤基因组计划及相关数据库	217
第三节 人类宏基因组计划	227
第四节 人类泛基因组计划	230
第五节 人类古老基因组计划	232
第六节 药物基因组相关数据库	235
第七节 环境及毒理基因组计划数据库	241
参考文献	246
第八章 基因健康信息管理系统实例	249
第一节 基因多态性群体遗传结构的主成分和非线性分析	249

第二节	基因微阵列数据的决策树分析	253
第三节	基于非线性回归分析的差异基因选择	256
第四节	DNA 序列分类的统计分析	258
第五节	基因序列聚类	264
第六节	肿瘤基因表达谱分类	273
第七节	判别分析在基因检测中的应用	277
第八节	基因多态性与内因症发病风险相关性的荟萃分析	279
	参考文献	282
附录 1		284
附录 2		287

第一篇

基 础 篇

第一章 基因健康信息学的兴起

第一节 基因组导向下的健康管理是现代疾病防治的有效手段

一、健康事业的发展促进健康管理事业的发展

随着人民生活水平的不断提高和生活方式的转变,人口逐渐老龄化及人们生活日趋都市化(生活节奏快、精神压力大、营养过剩、高盐摄入、久坐缺少锻炼),致使近数十年来世界范围内疾病谱和死因谱开始发生结构性变化:影响人们健康的主要疾病由过去的急性传染病、母婴疾病转变为慢性非传染性疾病,其中主要是常见慢性病,即复杂疾病。就我国而言,2012年5月8日,卫生部等15部门联合印发的《中国慢性病防治工作规划(2012~2015年)》中指出:影响我国人民群众身体健康的常见慢性病主要有心脑血管疾病、糖尿病、恶性肿瘤、慢性呼吸系统疾病等,并呈现发病人数快速上升的井喷态势。我国现有慢性病确诊患者2.6亿人,其中,糖尿病患者有9240万,血糖增高尚未诊断为糖尿病的人群有1亿4千万;高血压的患者超过2亿,每年增加1000万人;心脑血管疾病超过2亿人,占我国每年总死亡人数1/3。慢性病导致的死亡人数已经占到我国总死亡人数的85%,导致的疾病负担已占总疾病负担的70%。慢性病已成为致死致残、因病返贫的重要原因,若不及时有效控制,将带来严重的社会经济问题。据国家卫生部统计,一生中患复杂疾病的概率是72.18%。每年复杂疾病防治所消耗的社会资源达2.8万亿元,远远超过我国年均GDP的增幅(1.8万亿元)。以上这一组触目惊心的数据已明确告诉我们,复杂疾病的发病在我国已经呈现井喷态势,其早期防治已刻不容缓,如再不加以有效控制,其将会严重制约我国社会和经济的发展^[1]。

多年来我国对复杂疾病的防治采取了众多措施,但其发病率和死亡率仍呈逐年上升的趋势这一客观事实证明:传统的临床医学模式(诊断、药物和手术)和传统的预防医学(预防接种和母婴保健)已远远不能满足人们对疾病防治的需求。传统医学模式对于复杂疾病的诊治基本上建立在患者已有症状的基础之上,因此是一种“治标”的模式,这时的干预耗费了社会和家庭巨大的资源,其效果却往往不尽人意,事倍功半,只能是“亡羊补牢”。健康科学事业的发展促使传统疾病

医学向现代的生物—心理—社会医学模式转变。这种模式强调几乎所有疾病都是由遗传因素（内因）和环境、生活习惯（外因）等多因素共同作用的结果，同时强调社会、心理因素对疾病发生发展的影响。医学模式的转变促进了健康理念的变化。人们逐渐认识到：健康不仅仅是没有疾病和痛苦，而是包括身体、心理和社会功能各方面的完好状态；良好的健康是社会、经济和个人发展的重要资源。此外，现代的生物—心理—社会医学模式更加关注引起疾病的各种危险因素，这就为人们通过控制危险因素来防控疾病的发生奠定了基础，也就是说它是一种“治本”的模式，它在强调对疾病诊治的基础上更加关注对疾病的早期预防。

随着医学模式和健康理念的转变，特别是随着社会的发展、科技的进步及人们生活水平的提高，人们自觉地维护自身健康的意识及防控疾病发生的能力不断提高。人们对疾病防治的理念也在发生着变化，不是只关注得了病后如何诊治，而是把更多的注意力渐渐放在如何控制疾病的危险因素，并主动参与管理好自身的健康，以期长期维持自身良好的健康状态，使疾病不发生或晚发生。这种转变促进了健康管理事业的发展。所谓健康管理指的是：按照现代健康理念和医学模式要求，采用先进的医学科学技术和经验，结合运用现代管理科学的理论和方法，有目的、有计划、有组织的管理手段，调动全社会各个组织和每个成员的积极性，通过对群体和个体的整体健康状况、健康素质、身心状态、健康危险因素进行全面检测、监测、分析、评估、预测、预警和跟踪干预管理，以达到维护、改善、促进群体和个体健康，提高生活生命质量，延长健康寿命之目的。健康管理是一门集生命科学、管理科学和信息科学为一体的综合科学，它的主要内容就是健康检查、健康评估、风险干预和健康促进。健康检查是基础，风险干预是关键，管理（个人和社会）是重点，健康促进和改善是目的。它所创建的医学服务模式是以人为本，预防为主，主动、系统地全程健康监管与跟踪服务，更加注重人的健康素质的提高，不良生活方式及行为的改善^[2,3]。目前人们熟知的 4P 医学模式就是一种新型的健康管理模式。所谓 4P 医学是指预测医学（predictive medicine）、干预医学（preemptive medicine）、个体化医学（personalized medicine）、主动参与医学（participatory medicine）。4P 医学的主要理念是在疾病发生之前，对其进行早期准确的预测及有效的早期干预，使疾病晚发生或不发生；对已患疾病进行个性化的、有针对性的有效诊断和治疗；同时强调在疾病防治过程中个人的主观能动性，提倡个人主动地参与到对自身健康的认识和维护过程中。4P 医学是人们对健康规律的认识趋向整体，疾病的控制策略趋向系统的产物。这种健康管理模式贯穿疾病发生发展全过程。目前，以预测和早期干预为主的 4P 医学这一新兴健康管理模式被普遍认为是复杂疾病早期防治的有效手段。

二、基因组导向下的健康管理是非传染性疾病防治的有效手段

早在 1987 年, 诺贝尔生理学或医学奖获得者利川根进博士指出: 所有疾病的发生都与遗传基因有关, 差别仅在于程度的不同。在非传染性疾病中, 几乎绝大部分都与遗传基因有关, 属于遗传病。遗传病是指由遗传物质发生改变而引起的或者受其影响的疾病, 其中有很多属于常见病和多发病。人类遗传疾病包括单基因遗传病、染色体遗传病、线粒体遗传病和多基因遗传病, 即复杂疾病, 主要以常见慢性病为代表。虽然单基因遗传病的平均发病率并不高, 但有些病的发病率也不低, 例如, 红绿色盲的男性发病率为 5%~7%, 高度近视的发病率为 1%, 发病率接近万分之一的单基因遗传病接近 10%, 且单基因遗传病种类多, 已超过 5000 多种, 较常见的就超过 1000 余种; 染色体异常疾病发病率为 5.5% 左右, 种类超过 100 种。这两种遗传病遗传因素在疾病的发生发展过程中起着决定性作用, 疾病一旦被确定干预和预防措施不多, 就会给人类健康造成极大危害。多基因遗传病, 虽然病种不多, 超过 50 种, 但发病率都较高。总共估计, 遗传病的发病率会超过 25%, 4 个人里面就有一个被遗传病所累。遗传病已经成为严重的社会公共卫生问题^[4]。由于几乎所有非传染性疾病都与遗传有关, 深入研究遗传基因与疾病与健康之间的关系可以帮助我们找到解决疾病有效防控的“钥匙”。

21 世纪初, 随着人类基因组计划 (human genome project, HGP) 的顺利完成, 一个崭新的时代——后基因组时代已经来临。后基因组的主要研究内容之一就是基因组与健康 (Collins et al., 2003)。人类基因组计划的完成、人类基因组单体型图计划的实施以及数百种病原基因组的解析, 不仅为基因组医学研究打下了坚实的基础, 而且促进了 4P 医学的快速发展。近 10 年来, 基因组与健康事业的发展势如破竹, 研究成果大量涌现, 一个个与疾病相关的致病基因及变异被不断确定, 使得我们通过基因检测对疾病进行早期准确的患病风险评估并在此基础上进行早期个性化健康干预成为可能, 也促进了基因组导向下健康管理事业的发展。可以说缺少基因组数据的健康管理是不完善的, 这可从以下几个方面理解: ①一切健康问题几乎都是由遗传因素和不良外部环境、生活习惯、心理及社会等因素共同作用的结果, 缺少对遗传因素的检测、评估和干预的健康管理从内容上来说是不完全的。②健康及健康管理的本质。新的健康以及健康管理理念的提出是科学快速发展以及与之相伴随的人类创新思维的必然产物。在多年的健康管理实践中, 人们逐渐认识到人与人之间的健康管理内容是有差异的 (包括内在的遗传和外在的外部因素等), 而内在差异的本质是什么还不是很清楚。人类基因组计划的完成, 为认清个体间存在的健康管理本质差异打下了坚实基础。我们现在知道: 与健康或疾病相关的一些现象, 如患病风险、药物治疗的有效性和毒副作用等人与人之

间都存在差异,而这些差异主要是由基因组中 0.1% 的差异序列引起的;几乎一切健康或疾病(主要指遗传性疾病)相关的表型其本质就是基因表达的改变从而引起各种不同表型的出现。因此,没有基因检测数据,我们就无法开展现代的、科学的个体化医疗及健康管理工作。③健康管理的时效性、有效性和完整性。现代先进的健康管理理念是疾病预防为主、贯穿生命全过程的健康维护等,因为基因是根本,很多基因问题是先天遗传下来的,因此,只有通过基因检测,才能把疾病的科学预防推到生命的早期,才能真正实现有效和完整的贯穿生命全过程的健康管理和健康维护;此外,新近的研究结果显示:环境因素、饮食、运动等生活习惯是可以改变基因表达水平的,并很有可能长期作用于基因,产生基因记忆,并一代代遗传下去。本质上来讲,如果我们不从战略上设计并改变人类生存所必须面临的环境、文化和心理等问题,现在一切针对疾病、健康或亚健康的防治措施都是相对的治标而不是治本。因此,认识清楚基因(基因表达)在健康生命维护和群体健康生命传承中的重要性,可以指导我们开展早期、更加有效的促进健康工作(如加强、加快健康文化创新工作,加快以健康为核心的新的心理学创新步伐等,并以此为基础,传播健康文化、健康思维和健康心理等,以期最终养成群体和个人的健康行动习惯),真正改变影响个体和人类健康的土壤和环境,事半功倍地促进健康事业的发展。基于基因检测的基因组导向下的健康管理以其时效性(早发现、早预防)、有效性和全面性已经成为遗传性疾病(包括单基因遗传病、染色体异常病和复杂疾病)防治和健康促进的有效手段。④科学性和精准性。在传统的健康管理体系中,缺少对健康问题的本质认识,健康管理缺少科学性和精准性。基因检测数据是实现“精准医疗”的前提和基础。前不久,美国总统奥巴马强势推出的“精准医学”计划,指的就是个体疾病的遗传学信息用于指导其诊断和治疗,精准医学本质上反映的就是科学的个体化医疗思维。我们可提出“精准健康管理”这一理念,因为从思维的角度看,精准健康管理除包含有个体化医疗及精准医疗等科学理念外,还包含预防为主的理念和管理思维等。基因组导向下的健康管理是实现“精准健康管理”的核心内容,精准健康管理的理念要求我们以科学的健康思维为基础,在从事基因组导向下的健康管理实践中,采取科学的方法和手段(基因健康信息学)逐步完善遗传分析、遗传咨询及基因组导向下的健康管理等内容,使健康管理更加科学、有效。可以总结为以下几句话:以科学的健康思维为基础,以建立在基因健康信息学基础上的科学的遗传分析、咨询及健康管理为手段,最终实现“精准健康管理”这一目标。由此看来,缺乏基因组数据的健康管理是不完善的和不精准的,健康管理师必须要掌握遗传分析、遗传咨询、基因健康信息学及基因组导向下的健康管理等知识内容,只有这样,才能做好“精准健康管理”工作。

基于基因组检测的基因组导向下的健康管理以其时效性(早发现、早预防)、

有效性和全面性已经成为非传染性疾病防治的有效手段。2008 年美国国立卫生研究院报告显示：美国人通过基因检测及健康管理家族性大肠癌发病率下降 90%；卵巢癌 5 年生存率高达 80%~90%；肝癌 5 年生存率由 0 提高到 46.4%；96% 以上的乳腺癌可以治疗；70% 以上的重大慢病得到了有效控制。

基因组导向下健康管理还没有一个明确的定义，我们探索性给出定义，以便进一步讨论。基因组导向下健康管理指的是：在现代科学健康思维基础上，按照现代健康理念和医学模式要求，将基因组和遗传数据通过基因健康信息学的科学方法，结合先进的医学科学技术和经验以及运用现代管理科学的理论和方法，有目的、有计划、有组织的管理手段，调动全社会各个组织和每个成员的积极性，通过对群体和个体的整体健康状况、健康素质、身心状态和健康危险因素进行全面检测、监测、分析、评估、预测、预警和跟踪干预管理，以达到科学、有效地维护、改善、促进群体和个体健康，提高生活生命质量，延长健康寿命之目的。基因组导向下健康管理是一门集基因与健康科学、管理科学和信息科学为一体的综合科学，它的主要内容就是基因与健康相关因素检查、健康综合评估、基因导向下风险干预和健康促进。健康相关因素检查是基础，基因导向下风险干预是关键，管理（个人和社会、基因健康信息）是重点，健康促进和改善是目的。它所创建的医学服务模式是以人为本，预防为主，主动、系统、科学精准的全程健康监管与跟踪服务，更加注重人的健康素质的提高，不良生活方式及行为的改善，其本质就是精准健康管理，是个体化医疗和健康管理的基础，是转化医学的重要组成部分。

我们现在处于后基因组时代，后基因组时代的健康法则是疾病在于预防，预防在于预知，预知的前提是我们必须要了解自己的基因。有专家预测：二十一世纪以预防为主的基因组医学——预防基因组医学必将成为主流医学。到目前为止，关于预防基因组医学还没有一个明确的定义，我们探索性下一个定义以便引起讨论并有目的地促进预防基因组医学的快速发展。预防基因组医学是为适应基因组学、后基因组学及健康医学的快速发展，从医学中分化出来的，由多门分支学科组成的一个独立的学科群。它以人类群体为研究对象，依据应用基因组学、生物医学、环境医学、营养学、毒理学、社会医学等的理论，使用宏观与微观相结合的方法，从基因组学的角度出发，研究疾病发生的分子机制、影响健康的各种因素及其相互作用的规律，在综合评估疾病相关内因（遗传因素）和外因（环境因素、生活习惯等）的基础上制定预防对策和措施，以达到预防疾病、促进健康，提高劳动能力和延年益寿为目的的一门综合学科，它是转化医学的重要组成部分。通俗地讲，预计不久的将来我们每个人都会有属于自己的基因图谱，包括基因图、序列图、遗传图、基因表达图等，那时的医生或健康管理师会一手拿着您的基因图谱，一手拿着您的相关环境、社会、生活习惯、心理、体检等信息，在可靠的