

2018 China Life Sciences and Biotechnology Development Report

2018 中国生命科学与 生物技术的发展报告

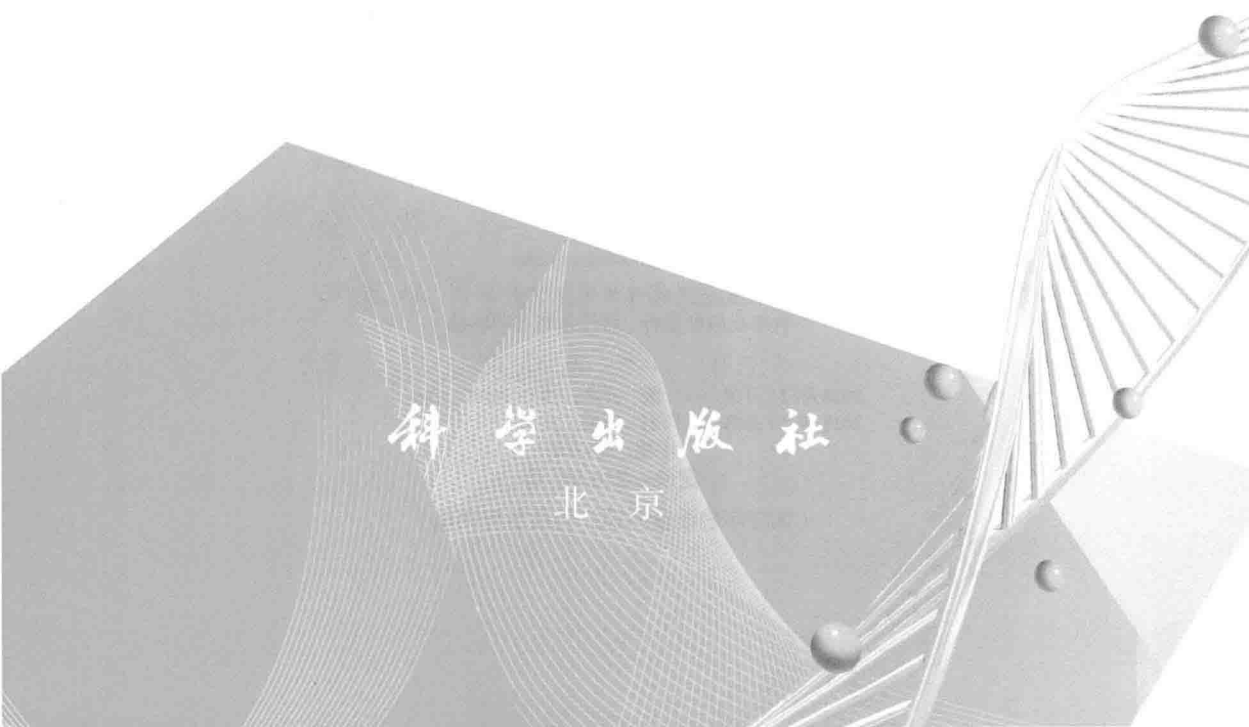
科学技术部 社会发展科技司 编著
中国生物技术发展中心

2018 China Life Sciences and Biotechnology Development Report

2018 中国生命科学 与生物技术的发展报告

科学技术部 社会发展科技司 编著
中国生物技术发展中心

科学出版社
北京



内 容 简 介

本书总结了 2017 年我国生命科学基础研究、生物技术应用和生物产业发展的主要进展情况,重点介绍了我国在生命组学与细胞图谱、脑科学与神经科学、合成生物学、表观遗传学、结构生物学、免疫学、再生医学、新兴与交叉技术等领域的研究进展,以及生物技术应用与医药、工业、农业、环境等方面的情况,分析了我国生物产业的现状和发展态势,并对 2017 年生命科学论文和生物技术专利情况进行了统计分析。本书分为总论、生命科学、生物技术、生物产业、投融资、文献专利 6 个章节,以翔实的数据、丰富的图表和充实的内容,全面展示了当前我国生命科学、生物技术和生物产业的基本情况。

本书可为生命科学和生物技术领域的科学家、企业家、管理人员和关心支持生命科学、生物技术与产业发展的各界人士提供参考。

图书在版编目(CIP)数据

2018 中国生命科学与生物技术发展报告 / 科学技术部社会发展科技司, 中国生物技术发展中心编著. —北京: 科学出版社, 2018.11

ISBN 978-7-03-059180-7

I. ① 2… II. ① 科… III. ① 生命科学 - 技术发展 - 研究报告 - 中国 - 2018 ② 生物工程 - 技术发展 - 研究报告 - 中国 - 2018 IV. ① Q1-0 ② Q81

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2018) 第 240885 号

责任编辑: 王玉时 / 责任校对: 彭 涛

责任印制: 徐晓晨 / 封面设计: 金舵手世纪

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>

北京虎彩文化传播有限公司 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2018 年 11 月第 一 版 开本: 787×1092 1/16

2018 年 11 月第二次印刷 印张: 21 1/2

字数: 510 000

定价: 218.00 元

(如有印装质量问题, 我社负责调换)

《2018 中国生命科学与生物技术的发展报告》

编写人员名单

主 编：吴远彬 张新民

副 主 编：田保国 沈建忠 范 玲 孙燕荣 董志峰

参加人员：（按姓氏汉语拼音排序）

敖 翼	陈大明	陈 方	陈书安	陈 欣
崔 蓓	邓洪新	董 华	董丽娟	董志扬
顿宝庆	范 红	范月蕾	冯 勇	耿红冉
郭 伟	郭亚楠	韩双艳	华玉涛	黄英明
江洪波	旷 苗	李 刚	李萍萍	李苏宁
李 楨	林 浩	林 敏	刘 和	刘晓婷
卢 姗	罗会颖	马 强	毛开云	濮 润
阮梅花	沈世华	施慧琳	苏 燕	苏 月
万 涛	万印华	王恒哲	王 玥	王 跃
魏于全	奚廷斐	夏宁邵	谢庆国	邢新会
徐 萍	许 丽	杨 凌	杨 阳	姚驰远
尹军祥	于建荣	于振行	袁天蔚	占贞贞
张 彤	张兆丰			

前言

近年来，现代生命科学与生物技术取得一系列重要进展和重大突破，并正在加速向应用领域渗透，在解决人类发展面临的环境、资源和健康等重大问题方面展现出广阔的应用前景。随着大数据技术的快速发展，生命科学研究正向基于数据的科学发现范式转变。物理学、材料学、计算科学等多学科与生命科学交叉融合并不断发展，生物成像、基因编辑技术、单细胞技术、生命组学等技术不断革新，大大提高了人类认识 and 解析生命的能力，推动生命科学研究向精准、定量和可视化的方向进一步发展。生命科学走向成熟，逐渐向数字化、平台化与工程化发展。基因编辑、再生医学、3D 打印、合成生物学、脑机接口等技术的快速发展，进一步增强了生物技术在医药、工业和农业等领域的应用深度与广度。

党中央、国务院始终高度重视生命科学和生物技术发展。习近平总书记、李克强总理多次做出重要批示，指出生命科学是 21 世纪重要的综合性学科领域，关系人类的生存、健康和可持续发展。中国政府正在深入实施创新驱动发展战略，落实“健康中国 2030”规划纲要，通过科技创新有力推动生命科学领域的研究与相关产业快速发展，对提高人民健康和生活水平、改善环境质量正发挥着日益重要和明显的作用。希望中国的科学家、企业家与各国同行一起，瞄准生命科学重大需求，进一步加强交流与合作，相互借鉴，以更多科学突破和创新积极应对人类生存发展面临的共同挑战，形成新的生产力，推动世界经济和社会可持续发展，共创人类美好的未来。

2017 年，科学技术部联合各部委，先后印发《“十三五”生物技术创新专项规划》《“十三五”健康产业科技创新专项规划》《“十三五”卫生与健康科技创新专项规划》《“十三五”中医药科技创新专项规划》《“十三五”医疗器械科技创新专项规划》等生命科学和生物技术专项规划，不仅要发展先进有效、安



全便捷的健康技术以应对重大疾病和人口老龄化挑战，还要发展先进高效的生物技术来带动生物制造、生物能源、生物农业等产业的创新发展。在过去的一年中，我国生命科学与生物技术领域取得积极进展，论文和专利数量方面呈现增长态势，共发表论文 107 181 篇，专利申请数量和授权数量分别达 32 879 件和 11 212 件，均名列全球第 2 位。科学技术部评选的中国科学十大进展中有 4 项与生命科学有关，我国科学家在合成生物学、传染病学等多个领域取得突破性进展。天津大学等机构利用多级模块化和标准化人工基因组合成方法，实现了由小分子核苷酸到活体真核长染色体的定制合成；北京大学等机构以流感病毒为模型，发明了人工控制病毒复制进而将病毒直接转化为疫苗的技术，实现了病毒疫苗领域的革命性突破；浙江大学联合了 11 家机构共同完成的“以防控人感染 H7N9 禽流感为代表的新发传染病防治体系重大创新和技术突破”项目获 2017 年度国家科学技术进步奖特等奖。在药物研发方面，各类新药开发进程加快，原创性成果不断产生，国家食品药品监督管理总局共批准了抗肿瘤药物、抗感染药物、风湿性疾病及免疫药物、内分泌系统药物、呼吸系统药物、预防用生物制品（疫苗）、循环系统药物、皮肤五官药物、神经系统药物、消化系统药物等领域的 15 个新药上市。我国医药产业的主营业务收入、对外贸易总额、利润总额保持较快增速，主营业务收入更是恢复至两位数增长，在保供应、稳增长、调结构等方面发挥了重要作用。我国生命健康行业投融资增速放缓，共发生 455 起投资事件，合计 474 亿元人民币，仅比 2016 年增加了 17 亿元人民币。

自 2002 年以来，科学技术部社会发展科技司和中国生物技术的发展中心每年出版发行我国生命科学与生物技术领域的年度发展报告，已成为本领域具有一定影响力的综合性年度报告。本书以总结 2017 年我国生命科学研究、生物技术和生物产业发展的基本情况为主线，重点介绍了我国在生命组学与细胞图谱、脑科学与神经科学、合成生物学、表观遗传学、结构生物学、免疫学、再生医学、新兴与交叉技术等领域的研究进展，以及生物技术应用医药、工业、农业、环境等方面的情况，分析了我国生物产业的现状和发展态势。报告以文字、数据、图表相结合的方式，全面展示了 2017 年我国生命科



学、生物技术与产业领域的研究成果、论文发表、专利申请、行业发展和投融资情况，以及我国在生物医药、生物农业、生物制造、生物服务等产业取得的重要进展。

本书可为生命科学和生物技术领域的科学家、企业家、管理人员和关心支持生命科学、生物技术与产业发展的各界人士提供参考。

编者

2018年10月

目 录

前言

第一章 总论	1
一、国际生命科学与生物技术的发展态势	1
(一) 重大研究进展	2
(二) 技术进步	5
(三) 产业发展	8
二、我国生命科学与生物技术的发展态势	11
(一) 重大研究进展	12
(二) 技术进步	20
(三) 产业发展	24
第二章 生命科学	28
一、生命组学与细胞图谱	28
(一) 概述	28
(二) 国际重要进展	29
(三) 国内重要进展	36
(四) 前景与展望	41
二、脑科学与神经科学	42
(一) 概述	42
(二) 国际重要进展	44
(三) 国内重要进展	61
(四) 前景与展望	66
三、合成生物学	67
(一) 概述	67
(二) 国际重要进展	69
(三) 国内重要进展	73
(四) 前景与展望	77
四、表观遗传学	77



(一) 概述	77
(二) 国际重要进展	79
(三) 国内重要进展	84
(四) 前景与展望	88
五、结构生物学	90
(一) 概述	90
(二) 国际重要进展	90
(三) 国内重要进展	96
(四) 前景与展望	99
六、免疫学	100
(一) 概述	100
(二) 国际重要进展	101
(三) 国内重要进展	106
(四) 前景与展望	109
七、再生医学	109
(一) 概述	109
(二) 国际重要进展	110
(三) 国内重要进展	113
(四) 前景与展望	115
八、新兴与交叉技术	116
(一) 基因编辑技术	116
(二) 人工智能医疗	120
(三) 生物影像技术	126
第三章 生物技术	141
一、医药生物技术	141
(一) 新药研发	141
(二) 治疗与诊断方法	145
二、工业生物技术	147
(一) 高效生物催化剂关键技术体系	148
(二) 工业生物技术和工艺技术	152
(三) 生物技术转化研究	154
三、农业生物技术	157
(一) 作物分子设计与品种创制技术	157
(二) 农业生物制剂创制技术	160



(三) 农产品加工技术	163
四、环境生物技术	165
(一) 环境监测、恢复与污染控制技术	165
(二) 废弃物处理与恢复、资源化	167
第四章 生物产业	169
一、生物医药	171
(一) 多因素促进我国生物药终端市场增长	171
(二) 政策鼓励和规范生物医药研发力度加大	174
(三) 医药创新活力凸显, 创新产业化成果突出	175
(四) 产业规模稳步增长、增长提速	176
二、生物农业	178
(一) 生物育种	178
(二) 生物肥料	183
(三) 生物农药	187
(四) 兽用生物制品	190
三、生物制造	192
(一) 生物基化学品	193
(二) 生物基材料	196
(三) 生物质能源	198
四、生物服务	201
(一) 合同研发外包	202
(二) 合同生产外包	207
五、产业前瞻	212
(一) 干细胞治疗产业	212
(二) CT/PET-CT 产业	217
第五章 投融资	224
一、全球投融资发展态势	224
(一) 投融资创历史新高	224
(二) 单笔投资规模大幅上升	225
(三) 技术驱动型投融资占比较大	226
(四) 生命科学仪器并购高歌猛进	227
二、中国投融资发展态势	228
(一) 投融资金额保持稳定增长	228
(二) IPO 数量创历史新高	232



(三) 行业呈现并购放缓趋势	235
(四) AI 医疗影像融资受到热捧	237
第六章 文献专利	240
一、论文情况	240
(一) 年度趋势	240
(二) 国际比较	240
(三) 学科布局	243
(四) 机构分析	246
二、专利情况	250
(一) 年度趋势	250
(二) 国际比较	252
(三) 专利布局	253
(四) 竞争格局	256
三、知识产权案例分析——PD-1/PD-L1 单克隆抗体药物	258
(一) PD-1/PD-L1 单克隆抗体是全球专利布局的重点领域	258
(二) PD-1/PD-L1 单抗领域专利诉讼与专利交易高度活跃	263
(三) 百时美施贵宝与默沙东 PD-1 专利之争及带来的启示	269
附录	273
2017 年度国家重点研发计划生物和医药相关重点专项立项项目清单 ...	273
2017 年中国新药药证批准情况	278
2017 年中国农用生物制品审批情况	280
2017 年中国生物技术企业上市情况	319
2017 年国家科学技术奖励	325



第一章 总 论

2017 年，全球生命科学与生物技术领域持续发展。2017 年，全球共发表生命科学论文 635 512 篇，相比 2016 年增长了 0.47%；生物技术领域专利申请数量和授权数量分别为 106 454 件和 46 918 件，申请数量比上年度增长了 6.40%。*Science* 杂志评选的 2017 年十大科技突破中与生命科学直接相关的有 4 项，间接相关的有 3 项；无论基础前沿还是转化应用，我国发展速度均高于全球平均水平。2017 年中国发表生命科学相关论文 107 181 篇，比 2016 年增长了 10.56%，10 年年均增长率达 16.33%，显著高于国际水平。同时，中国生命科学论文数量占全球的比例也从 2008 年的 5.63% 提高到 2017 年的 16.87%。我国科学技术部评选的中国科学十大进展中有 4 项与生命科学有关。2017 年，中国生物技术专利申请数量和授权数量分别为 32 879 件和 11 212 件，申请数量比上年度增长了 24.17%，授权数量比上年度下降了 2.73%，占全球数量比值分别为 30.89% 和 23.90%。



一、国际生命科学与生物技术发展态势

随着大数据技术的快速发展，生命科学研究正向基于数据的科学发现范式转变。物理学、材料学、计算科学等多学科与生命科学交叉融合的发展，推动了生物成像、基因编辑技术、单细胞技术、生命组学等技术不断革新，大大提高了人类认识 and 解析生命的能力。生命科学走向成熟，逐渐向数字化、平台化与工程化发展。基因编辑、再生医学、3D 打印、合成生物学、脑机接口等技术的快速发展，进一步增强了生物技术在医药、工业和农业等领域的应用深度与广度。

（一）重大研究进展

1. 生命图谱的绘制范围日益扩大，层次不断递进

生命图谱绘制为解析生命、认识生命提供基础，正逐渐从分子图谱扩展到细胞图谱。瑞典皇家理工学院等机构合作绘制了癌症病例图谱“Atlas”¹；北京大学联合美国安进公司等机构，合作构建了单细胞水平肝癌微环境免疫图谱²，这些图谱为疾病发生机制研究提供重要启示。华中科技大学等机构首次合作绘制出乙酰胆碱能神经元全脑分布图谱、全脑精细血管立体定位图谱。美国哈佛大学-麻省理工学院 Broad 研究所等机构合作完成了首张高分辨率小肠细胞图谱的绘制³。美国贝勒医学院等机构合作构建出首个高分辨率的人基因组折叠四维图谱⁴，追踪其不同时间点的折叠状态。

2. 人体微生物组的研究证明其与健康 and 疾病发生密切相关

2017 年，美国国立卫生研究院（NIH）“人类微生物组计划（HMP）”发布第二阶段成果，揭示了人体微生物组的时空多样性。人体微生物组与疾病关系研究进入机制研究阶段，揭示了微生物组调控多种疾病进程的因果机制。美国华盛顿大学和俄罗斯圣彼得堡国立技术大学合作进行了基于特定肠道微生物代谢途径的分析，揭示其影响免疫应答的分子机制⁵；德国柏林夏里特医学院联合美国麻省理工学院等机构合作证实高盐饮食影响肠道微生物组成，以诱导辅助性 T 细胞 17（TH17）驱动自身免疫，进而引起高血压⁶。与此同时，

1 Uhlen M, Zhang C, Lee S, et al. A pathology atlas of the human cancer transcriptome [J]. Science, 2017, 357(6352).

2 Zheng C, Zheng L, Yoo J K, et al. Landscape of Infiltrating T Cells in Liver Cancer Revealed by Single-Cell Sequencing [J]. Cell, 2017, 169(7):1342.

3 Haber A L, Biton M, Rogel N, et al. A single-cell survey of the small intestinal epithelium [J]. Nature, 2017, 551(7680):333-339.

4 Rao S, Huang S C, Glenn S H B, et al. Cohesin Loss Eliminates All Loop Domains [J]. Cell, 2017, 171(2):305.

5 Steed A L, Christophi G P, Kaiko G E, et al. The microbial metabolite desaminotyrosine protects from influenza through type I interferon [J]. Science, 2017, 357(6350): 498-502.

6 Wilck N, Matus M G, Kearney S M, et al. Salt-responsive gut commensal modulates TH17 axis and disease [J]. Nature, 2017, 551(7682): 585-589.



人体微生物组研究助力癌症精准医疗,美国芝加哥大学、法国古斯塔夫·鲁西癌症研究所等机构相继证实肠道微生物组成影响黑色素瘤⁷和上皮性肿瘤⁸PD-1免疫疗法的治疗效果;多国机构合作发现人体微生物组影响化疗药物吉西他滨⁹、5-氟尿嘧啶¹⁰的疗效。微生物组药物研发正处于药物发现/临床试验阶段,并持续推进。

3. 仿生与创制能力的发展提高人体机能增进和疾病防诊治的水平

合成生物学在非天然碱基的合成与应用、生物大分子设计乃至全基因组的创制等领域取得了重大进展。美国斯克里普斯研究所等机构展开合作,在大肠杆菌的细胞DNA中,加入两种外源化学碱基,并完成活细胞DNA转录与蛋白质翻译¹¹;美国加州理工学院、德国慕尼黑理工大学、美国哈佛大学医学院联合法国国家健康与医学研究院等机构分别利用分型组装¹²、逐步构建^{13,14}、DNA“积木”¹⁵等新型DNA折纸策略,生成了纳米尺度、不同形状的自组装架构;继2014年第1条酵母染色体被合成后,2017年又有5条

7 Matson V, Fessler J, Bao R, et al. The commensal microbiome is associated with anti-PD-1 efficacy in metastatic melanoma patients [J]. *Science*, 2018, 359(6371): 104-108.

8 Routy B, Le Chatelier E, Derosa L, et al. Gut microbiome influences efficacy of PD-1-based immunotherapy against epithelial tumors [J]. *Science*, 2018, 359(6371): 91-97.

9 Geller L T, Barzily-Rokni M, Danino T, et al. Potential role of intratumor bacteria in mediating tumor resistance to the chemotherapeutic drug gemcitabine [J]. *Science*, 2017, 357(6356): 1156-1160.

10 Scott T A, Quintaneiro L M, Norvaisas P, et al. Host-microbe co-metabolism dictates cancer drug efficacy in *C. elegans* [J]. *Cell*, 2017, 169(3): 442-456.

11 Zhang Y, Ptacin J L, Fischer E C, et al. A semi-synthetic organism that stores and retrieves increased genetic information. [J]. *Nature*, 2017, 551(7682):644.

12 Tikhomirov G, Petersen P, Qian L. Fractal assembly of micrometre-scale DNA origami arrays with arbitrary patterns [J]. *Nature*, 2017, 552(7683):67.

13 Praetorius F, Kick B, Behler K L, et al. Biotechnological mass production of DNA origami [J]. *Nature*, 2017, 552(7683):84.

14 Wagenbauer K F, Sigl C, Dietz H. Gigadalton-scale shape-programmable DNA assemblies [J]. *Nature*, 2017, 552(7683):78.

15 Ong L L, Hanikel N, Yaghi O K, et al. Programmable self-assembly of three-dimensional nanostructures from 10 000 unique components [J]. *Nature*, 2017, 552(7683):72.

染色体^{16,17,18,19,20,21,22}被法国国家科学研究院联合中国天津大学等机构合作构建完成。

4. 精准医学成为临床实践新方向，疾病防治手段更加多样化

以生命组学、大数据技术、大队列为核心的精准医学正在成为医学研究的主要模式，其目标就是疾病的精准分类、预防、诊断和治疗。2017年，美国癌症联合委员会首次将分子标记纳入乳腺癌的分期标准中；加拿大BC癌症研究所等机构分析确定了7种卵巢癌分子亚型；美国国立卫生研究院基于基因组学研究发现了8种宫颈癌亚型；美国癌症基因组图谱研究计划综合分析发现，食管癌是两种不同类型的癌症；美国麻省综合医院等机构利用单细胞RNA测序技术，为脑神经胶质瘤的精准分型提出新思路。基因检测、液体活检等为早诊提供了重要技术手段，美国加州大学圣地亚哥分校已开发出高通量甲基化无创检测新技术；美国约翰·霍普金斯大学医学院联合应用液体活检和蛋白肿瘤标志物检测，实现一次检测8种不同的早期肿瘤。美国默沙东公司研发的药物Keytruda用于治疗所有“MSI-H/dMMR亚型”实体肿瘤，成为美国食品药品监督管理局（FDA）首次按照分子特征而不是根据组织来源区分肿瘤类型而批准的药物。

16 Mercy G, Mozziconacci J, Scolari V F, et al. 3D organization of synthetic and scrambled chromosomes [J]. Science, 2017, 355(6329): eaaf4597.

17 Mitchell L A, Wang A, Stracquadanio G, et al. Synthesis, debugging, and effects of synthetic chromosome consolidation: syn VI and beyond [J]. Science, 2017, 355(6329): eaaf4831.

18 Richardson S M, Mitchell L A, Stracquadanio G, et al. Design of a synthetic yeast genome [J]. Science, 2017, 355(6329): 1040-1044.

19 Shen Y, Wang Y, Chen T, et al. Deep functional analysis of syn II, a 770-kilobase synthetic yeast chromosome [J]. Science, 2017, 355(6329): eaaf4791.

20 Wu Y, Li B Z, Zhao M, et al. Bug mapping and fitness testing of chemically synthesized chromosome X [J]. Science, 2017, 355(6329): eaaf4706.

21 Xie Z X, Li B Z, Mitchell L A, et al. "Perfect" designer chromosome V and behavior of a ring derivative [J]. Science, 2017, 355(6329): eaaf4704.

22 Zhang W, Zhao G, Luo Z, et al. Engineering the ribosomal DNA in a megabase synthetic chromosome [J]. Science, 2017, 355(6329): eaaf3981.

5. 细胞治疗技术为重大疾病和慢性疾病患者带来福祉

科学发展产生了大量的新技术、新突破,为疾病预防、诊治提供更为多样化的手段。免疫疗法为癌症治疗提供新手段,免疫检查点抑制剂和细胞免疫疗法是当前免疫疗法研究热点。美国加州大学戴维斯综合癌症中心²³、美国宾夕法尼亚大学²⁴、美国凯撒医疗集团²⁵等机构的多项临床试验揭示免疫检查点抑制剂联合化疗疗效显著,美国默沙东公司的PD-1单抗 Pembrolizumab 联合培美曲塞和卡铂一线治疗非鳞非小细胞肺癌已经获批。FDA 批准首个基因疗法——瑞士诺华公司的 Kymriah 上市,开启了 CAR-T 和基因疗法产业元年,成为医药研发的又一个风口。基因疗法也入选了《科学》杂志评选的 2017 年年度十大突破,美国 Spark Therapeutics 公司的“矫正型”基因疗法 Luxturna 已用于治疗遗传性视网膜病变。

干细胞的应用前景日趋明朗,在代谢性疾病、神经疾病、生殖疾病、眼部疾病、心血管疾病等多种疾病中显示出治愈潜力。2017 年,美国波士顿儿童医院及康奈尔维尔医学院分别实现了体外构建造血干细胞,有望突破白血病治疗的细胞来源瓶颈;美国华盛顿大学首次在成年小鼠眼中再生出功能正常的视网膜细胞。

(二) 技术进步

1. 生物成像技术与基因编辑技术愈发准确高效

生物成像技术正在向精确、深度、实时、活体方向发展。2017 年,冷冻电

23 Rittmeyer A, Barlesi F, Waterkamp D, et al. Atezolizumab versus docetaxel in patients with previously treated non-small-cell lung cancer (OAK): a phase 3, open-label, multicentre randomised controlled trial [J]. The Lancet, 2017, 389(10066): 255-265.

24 Langer C J, Gadgeel S M, Borghaei H, et al. Carboplatin and pemetrexed with or without pembrolizumab for advanced, non-squamous non-small-cell lung cancer: a randomised, phase 2 cohort of the open-label KEYNOTE-021 study [J]. The Lancet Oncology, 2016, 17(11): 1497-1508.

25 Fehrenbacher L, Spira A, Ballinger M, et al. Atezolizumab versus docetaxel for patients with previously treated non-small-cell lung cancer (POPLAR): a multicentre, open-label, phase 2 randomised controlled trial [J]. The Lancet, 2016, 387(10030): 1837-1846.



子显微镜获得诺贝尔化学奖。

基因编辑技术大大提高了操控和改造生命的效率和准确性，正在生命科学领域中应用研究。该技术更加精准，已经实现点对点的编辑，美国哈佛大学、美国哈佛大学-麻省理工学院 Broad 研究所先后实现了精准靶向编辑 DNA 和 RNA 中的单个突变，为治疗点突变遗传疾病提供了重要工具，这一进展入选《科学》杂志评选的 2017 年年度十大突破。基因编辑技术已初步进行疾病治疗的探索，基于基因编辑技术的临床试验也持续开展，并有望在 2018 年取得突破。

2. 测序技术和仪器研发向高通量、高精度、低成本和便携性迈进

单细胞测序新技术不断改进，北京大学与美国哈佛大学开发的 LIANTI 技术、美国俄勒冈健康与科学大学开发的 SCI-seq、奥地利科学院等机构开发的 CROP-seq 技术提高了通量、保真性、基因覆盖率等技术性能。多组学单细胞测序技术也是开发重点，北京大学建立的 single-cell COOL-seq 技术实现了对单细胞进行多达 5 个层面（染色质状态、核小体定位、DNA 甲基化、基因组拷贝数变异和染色体倍性）的基因组和表观基因组的特征分析。

高通量、高精度、低成本和便携性是测序技术和仪器研发的方向。纳米孔测序技术入选 2016 年《科学》评选的十大科学突破。Oxford Nanopore 公司便携式纳米孔测序仪 MinION 不仅完成了对埃博拉病毒的现场检测²⁶，而且在国际空间站展开了对鼠、病毒和细胞的 DNA 测序及人类全基因组测序²⁷，这些应用证实了纳米孔测序技术在测序中的应用潜力。一系列新型测序技术也不断涌现，由英国诺丁汉大学开发的 Read Until 测序技术通过与纳米孔测序联用，实现了高度选择性的 DNA 测序²⁸。第二代基因测序技术也在不断改进，Illumina 在

26 Quick J, Loman N J, Duraffour S, et al. Real-time, portable genome sequencing for Ebola surveillance [J]. Nature, 2016, 530: 228-232.

27 Business Wire. Wellcome Trust Centre for Human Genetics and Genomics plc First to Sequence Multiple Human Genomes Using Hand-Held Nanopore Technology [EB/OL]. [2017-2-20]. <http://www.businesswire.com/news/home/20161201006115/en/Wellcome-Trust-Centre-Human-Genetics-Genomics-plc>.

28 Loose M, Malla S, Stout M. Real-time selective sequencing using nanopore technology [J]. Nature Methods, 2016, 13: 751-754.