

中国健康促进基金会
国家卫生计生委能力建设和继续教育中心
基因健康管理师培训教材

 生命科学前沿及应用生物技术

基因组导向下健康管理

杨 进 魏 伟 主编



科学出版社

中国健康促进基金会

国家卫生计生委能力建设和继续教育中心

基因健康管理师培训教材

生命科学前沿及应用生物技术

基因组导向下健康管理

杨 进 魏 伟 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,从动态发展角度出发,坚持产、学、研、用相结合的整体思路,详细论述了基因组导向下健康管理在 21 世纪疾病防控和健康维护中的重要性和核心位置,并对基因组导向下健康管理新的概念提出目的、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,培养一批从事基因组导向下健康管理事业的高中端人才,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,是国内首部专门论述基因组导向下健康管理的书籍。适于医生、健康管理师、基因健康管理师和其他相关企事业单位人员,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

基因组导向下健康管理/杨进,魏伟主编. —北京:科学出版社,2016.5
(生命科学前沿及应用生物技术)

ISBN 978-7-03-048377-5

I. ①基… II. ①杨… ②魏… III. ①人类基因-基因组-关系-健康-研究 IV. ①Q987②R161

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2016)第 115088 号

责任编辑:罗 静 夏 梁 / 责任校对:蒋 萍
责任印制:张 伟 / 封面设计:刘新新

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>

北京东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

*

2016 年 5 月第 一 版 开本:787×1092 1/16

2016 年 5 月第一次印刷 印张:27 5/8

字数:637 000

定价:150.00 元

(如有印装质量问题,我社负责调换)

编辑委员会

主 编

杨 进 魏 伟

副主编（按姓氏笔画排序）

丁显平 白 融 宋书娟（女） 谢小冬 韩 骅 曾 强

主要参编人员（按姓氏笔画排序）

丁显平	四川大学生命科学学院遗传医学研究所教授
王 枫	第四军医大学营养与食品卫生学教研室教授
王勇健	陕西省健康管理师协会国家一级健康管理师
王静敏（女）	北京大学第一医院儿科教授、主任医师
孔祥东	郑州大学第一附属医院遗传与产前诊断中心教授
尤崇革	兰州大学第二医院医学检验中心教授
田 静（女）	西北大学生命科学学院预防基因组医学研究所教授
白 融	首都医科大学附属北京安贞医院心脏内科中心教授、 主任医师
刘 念	首都医科大学附属北京安贞医院心脏内科中心副 教授、副主任医师
刘 畅（女）	中关村华康基因研究院高级实验师
杨 进	西北大学生命科学学院预防基因组医学研究所教授
郑 红（女）	郑州大学基础医学院医学遗传与细胞生物学系教授
李 岭	四川大学生命科学学院遗传医学研究所教授
李 新（女）	首都医科大学附属北京安贞医院/北京市心血管疾病 防治办公室助理研究员
乔博灵（女）	西北大学生命科学学院预防基因组医学研究所教授
邢 春（女）	中关村华康基因研究院高级实验师
宋书娟（女）	北京大学医学部医学遗传学系副教授

孟 涛	西安时代基因健康科技有限公司总经理、高级健康管理师
张美蓉（女）	中关村华康基因研究院高级检验师
袁秀洁（女）	中关村华康基因研究院副研究员
姚晓彤（女）	中关村华康基因研究院副研究员
谢小冬	兰州大学基础医学院遗传学研究所教授
梁 亮（女）	第四军医大学医学遗传学与发育生物学教研室讲师
韩 骅	第四军医大学医学遗传学与发育生物学教研室教授
曾 强	中国人民解放军总医院（三〇一医院）健康管理研究院教授
赖仁胜	南京中医药大学附属医院病理科教授、主任医师
魏 伟	中关村华康基因研究院高级基因健康管理师

参编人员（按姓氏笔画排序）

王树岩（女）	和润诊所功能医学中心副主任医师
白经修	深圳市远程健康管理有限公司高级健康管理师
刘玉和	北京大学第一医院耳鼻咽喉头颈外科教授、主任医师
阮燕菲（女）	首都医科大学附属北京安贞医院心脏内科中心副主任医师
宋恩来	吉林省人民医院教授、主任医师
杨 莉（女）	博奥颐和健康科学技术（北京）有限公司助理研究员
董 靖	西北大学生命科学学院预防基因组医学研究所讲师
董剩勇	中央军委机关事务管理局保健处主治医师
雷 蕾（女）	西北大学生命科学学院预防基因组医学研究所讲师
廖建湘	深圳市儿童医院神经内科教授、主任医师
戴运华	南京紫霄科技有限公司中级基因健康管理师

前 言

在过去的数十年间,随着我国经济社会的快速发展,居民的疾病谱发生了根本性变化,由过去的以传染性、感染性疾病为主转向为以慢性非传染性疾病(noncommunicable disease, NCD)为主,后者主要包括简单遗传病(染色体异常、单基因遗传病)和多基因相关的复杂疾病(重点为慢性病),很多有明显的遗传倾向,都是由于遗传物质发生改变而引起或者受其影响的疾病。此外,得益于基因组学的研究进展,越来越多的人类简单遗传病和复杂疾病被认识并得到前所未有的重视。复杂慢性病和简单遗传性疾病是目前个体致死致残、家庭因病返贫的重要原因,其早期防治已刻不容缓。

在既往长期的临床实践中,遗传咨询是遗传病防治的重要组成部分。传统的遗传咨询以遗传分析为基础,主要针对染色体异常及简单的单基因遗传病,包括婚前咨询、产前咨询等。实践证明,随着健康管理科学、生命信息科学和基因组学以及现代医学技术的迅猛发展,传统遗传分析和遗传咨询无法适应人类遗传疾病谱、慢病防治以及现代健康管理实践的需要,其内涵和外延也不断发生着深刻的变化,必须进一步发展和完善。

21 世纪初,随着人类基因组计划的完成,运用基因组学的知识来解决人类及各种生物体的自身问题已经成为功能基因组学研究的主要问题,其中研究的主要内容之一就是基因组与人类健康(即基因组到健康, from Genome to Health)。基因组与健康的研究就是从基因组、转录组、蛋白质组等“组学”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(即从基因组到社会, from Genome to Society)。可以说,21 世纪基因组导向下的健康管理将基因组科学和健康管理相结合,是一种新的指导思想,是大势所趋,也是实现精准医疗和精准健康管理必要前提。深入开展慢病和简单遗传性疾病的基因组学研究,并在此基础上将海量基因组信息转化为具体的基因组导向下健康管理实践,将成为针对慢病和简单遗传性疾病进行防控的主要发展趋势,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慢病与简单遗传性疾病防治和健康促进的有效手段。做好基因组导向下健康管理,必将促进人类健康事业快速、可持续发展。

基因组导向下健康管理是一项新生事物,是创新思维的产物。相较于传统遗传分析和遗传咨询而言,无论从深度和广度方面,其内容都得到极大的丰富和完善。从广度方面讲,基因组导向下健康管理内容至少应包括优生优育、健康维护及精准慢病管理等三个方面。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通过表观遗传学机制影响基因表达水平并可以遗传的。随着人类认知科学的快速发展,使我们逐渐认识到从本质上来讲,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,长远来看,基因组导向下健康管理还应该包括加强、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内容,以期最终养成群体和个人的健康行动习惯,真正拥有健康身心和健康未来。从深度方面讲,基因组导向下健康管理更加注重管理实践过程和管理效果,其所涉及的方方面面,包括复杂的社会因素和心理因素及思维方式、基因健康信息的有效获取和传播,以及现代的研究和干预方法和手段等,促使人们必须将人与自然、人与社会、两性间的相互作用规律与现代科学研究及实践相结合,只有这样才能真正改善和解决人类生存和健康状况,事半功倍地改善人类健康。因此,新的趋势需要我们加大独立和整合创新力度,整合相关知识、技术和人才等,快速促进健康事业的可持续发展。

到目前为止,虽然基因组与健康研究结果如雨后春笋般不断涌现,基因组导向下健康管理实践也不断深入,但基因组导向下健康管理概念还没有明确提出,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导向下健康管理事业的发展,在中关村华康基因研究院的统筹规划和指导下,我们整合了19所大学、科研院所及相关企事业单位的33位长期从事遗传学及基因组学研究、遗传分析、遗传咨询、基因组导向下健康管理、医学信息学等方面的专家及从业者,本着创新、整合的理念,在《复杂疾病的遗传分析》《复杂疾病的遗传咨询》《基因健康信息学》《人类遗传学及基因组学》(第四版)相关著作及长期从事遗传咨询和基因组导向下健康管理培训和实践工作的基础上,发挥集体智慧编写了《基因组导向下健康管理》一书,其目的就是与广大读者深入探讨和交流基因组导向下健康管理相关理念、知识和技术、及实践经验,吸引和培养一批从事基因组导向下健康管理工作的基因健康管理师,以期在我国开展关于基因组导向下健康管理的深入探索和讨论,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。

钱学森先生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,我国基因组导向下健康管理应由基本理论、科学技术和工程技术三个部分组成。《基因组导向下健康管理》全书内容分为四篇,即基础理论篇、应用理论篇、技术篇和实践篇。“基础理论篇”由9章组成,在介绍基因组导向下健康管理产生背景的基础上,着重阐述DNA结构与功能、遗传变异、单基因遗传形式等与基因组导向下健康管理相关的遗传学与基因组学知识。“应用理论篇”由6章组成,重点阐述了基因组与健康的关系,基因组导向下健康管理的定义及相关内容,以及健康思维、基因健康信息学、遗传分析及遗传咨询等相关转化和管理方面的基础知识内容。“技术篇”由3章组成,力求从动态发展角度出发,审视基因组导向下健康管理相关技术的新进展,阐明临床应用相关遗传学及基因组学技术,基于组学的基因健康信息挖掘、分析、储存及查询等技术,以及基因健康相关合作计划及重要遗传疾病相关数据库等,旨在为读者或基因健康管理师提供具体的技术指导和训练。“实践篇”由3章组成,分别围绕基因组导向下健康管理主要涉及的三个方向——优生、优育,健康维护和精准慢病管理,举出28个具体的基因组导向下健康管理案例,有助于基因健康管理师或相关管理者在学习相关理论知识和技术及方法的基础上,更快地从事相关基因组导向下健康管理工作的。这些案例由多名长期从事相关工作的专家提供,但没有采取统一格式,其目的是使学习者从不同角度入手,学习不同管

理专家的思维方式和管理方法,以便博采众长,个性化创新性发展。全书力争在每一章节内列出需掌握的重点内容及思考和问答题,以便有利于读者加深体会、理解和对相关重点知识的掌握,培养读者信息化时代有效、简约的思维能力。

本着创新、整合的理念,围绕基因组导向下健康管理相关基础理论、应用理论、科学技术和实践四部分编写,并特别注重理论与具体健康管理实践的结合,是本书的主要特点。本书适合从事基因组导向下健康管理相关研究及应用的从业人员(如基因健康管理师、遗传咨询师等),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参考。

本书的编写人员由22位拥有正高级职称的教授或专家、4位拥有副高级职称的副教授或专家及7位讲师或助理研究员组成。他们都有多年从事基因组导向下健康管理相关产、学、研的实践经验,其背景覆盖遗传学及基因组学、健康管理、临床医学、预防医学、营养学、功能医学、心理学、生物信息学、管理科学等领域。这种跨领域、跨学科编写者的组合是本书编写的一种新的尝试和特点,希望对于拓展从事临床医学、预防医学、生物信息学及基因组导向下健康管理等相关专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地融汇了个人的科研成果、教学和实践经验,使读者对相关内容有更为深刻的理解。由于时间仓促,加之基因组导向下健康管理又是一个新生事物,在原始和集成创新过程中本书难免存在遗漏、错讹和缺憾之处。此外,大部分章节内容是由不同的专家独自撰写完成的,难免部分内容有些许重复,敬请使用本书的广大师生、科技工作者和其他相关读者给予谅解及批评指正。

本书的编写自始至终得到了中关村华康基因研究院及各位编者所在单位的相关领导们的大力支持,中关村华康基因研究院在出版资金方面也给予了大力支持,还有一批为本书编务和编写会议做出了无私奉献的工作人员,在此一并表示衷心的感谢。

《基因组导向下健康管理》编辑委员会

2016年1月

目 录

前言

第一篇 基础理论篇

第一章 绪论	3
第一节 遗传病的概念、特性及社会危害	3
第二节 遗传病的防治需求促进了预防为主的基因组导向下健康管理事业的发展	3
第三节 基因健康管理师的定位和职责	5
参考文献	6
第二章 DNA 的结构与功能	7
第一节 DNA 的概念和物理性质	7
第二节 DNA 的分子结构	8
第三节 DNA 的复制及功能	9
第三章 遗传变异	11
第一节 概述、基本概念	11
第二节 DNA 序列变异的起源	11
第三节 DNA 序列变异的种类	12
第四节 DNA 序列变异的原因	14
第五节 遗传多态性	16
第四章 单基因遗传病	18
第一节 概述及基本概念	18
第二节 单基因遗传病	19
第三节 线粒体遗传病	30
第五章 多基因遗传	33
第一节 数量性状的多基因遗传	33
第二节 多基因病的遗传	35
第三节 多基因遗传病发病风险的估计	38
第四节 多基因遗传病的遗传分析	41
第六章 人类基因组	43
第一节 人类基因组的结构	43
第二节 人类基因组的功能	47
第三节 人类基因组的多态性	48
第四节 人类线粒体基因组	50
第七章 细胞分裂和染色体	53

第一节 细胞分裂	53
第二节 人类染色体	56
第八章 群体遗传学	62
第一节 群体的遗传结构	62
第二节 遗传平衡定律	63
第三节 影响遗传平衡的因素	65
第九章 肿瘤遗传学	74
第一节 概论	74
第二节 肿瘤发生的原因	75
第三节 常见的癌症综合征 (cancer syndrome)	80
参考文献	86

第二篇 应用理论篇

第一章 基因组导向下健康管理	89
第一节 基因、基因组、健康的定义及其相互关系	89
第二节 基因组导向下健康管理	96
第二章 健康思维	101
第一节 健康思维是做好一切健康工作的基础	101
第二节 健康思维的定义及具体内容	103
思考题	104
第三章 基因健康信息学	105
第一节 人类基因组计划的完成促进了生物信息学的发展	105
第二节 健康信息学的发展促进了健康管理事业的发展	106
第三节 基因健康信息学是基因组导向下健康管理的基础	108
第四节 基因健康信息学的定义、范畴及具体内容	111
参考文献	114
第四章 遗传分析及遗传咨询	115
第一节 遗传病的防治促使遗传咨询事业的快速发展	115
第二节 遗传分析及遗传咨询的定义及具体内容	117
第五章 简单遗传病的遗传分析及遗传咨询	119
第一节 染色体病的遗传分析及遗传咨询	119
第二节 单基因病的遗传分析及遗传咨询	123
第六章 复杂疾病的遗传分析及遗传咨询	128
第一节 后基因组时代的研究成果使我们对复杂疾病进行科学准确的 遗传咨询成为可能	128
第二节 复杂疾病遗传分析的内容、特点、所涉及的关键技术	129
第三节 复杂疾病遗传分析相关技术现状及发展趋势	129
第四节 复杂疾病的遗传咨询	144
参考文献	146

第三篇 技 术 篇

第一章 临床应用相关遗传学及基因组学技术	149
第一节 临床研究样本及人类遗传资源管理技术	149
第二节 实验室管理制度	153
第三节 基因检测技术	162
第四节 遗传变异解读标准和指南	174
第五节 遗传性罕见病的管理策略与研究方法	191
第六节 新生儿筛查技术	195
第七节 遗传风险评估技术	200
第八节 发育遗传学	206
第九节 健康相关基因变异携带者筛查策略与方法	216
第十节 复杂疾病研究方法及相关技术	220
第十一节 复杂疾病基因导向下营养干预技术	228
第十二节 复杂疾病基因导向下功能医学干预技术	232
第十三节 癌症风险遗传检测技术	238
第十四节 药物遗传学及药物基因组学	251
第十五节 遗传性疾病的基因治疗	262
第二章 基于组学的基因健康信息挖掘、分析、储存及查询等技术	269
第一节 基因表达与疾病信息分析技术	269
第二节 基因转录调控与疾病信息分析技术及相关数据库	273
第三节 基因分子网络与疾病信息分析技术及相关数据库	281
第四节 表观遗传学与疾病信息分析技术及相关数据库	294
第五节 SNP 与疾病信息分析技术及相关数据库	305
第六节 Meta 分析及系统评估技术	333
第七节 循证医学及相关信息资源	339
参考文献	350
第三章 基因健康相关合作计划及重要遗传疾病相关数据库	351
第一节 在线人类孟德尔遗传数据库	351
第二节 国际肿瘤基因组计划及相关数据库	357
第三节 人类宏基因组计划	366
第四节 人类泛基因组计划	368
第五节 古人类基因组	370
第六节 药物基因组计划及相关数据库	373
第七节 环境及毒理基因组计划及相关数据库	378
参考文献	383

第四篇 实践篇（基因组导向下健康管理案例）

第一章 围绕优生优育相关基因组导向下健康管理案例	387
--------------------------------	-----

案例一：唐氏综合征	387
案例二：神经遗传病基因诊断、遗传咨询与产前诊断	388
案例三：X 连锁隐性遗传	390
案例四：脊髓性肌萎缩症（SMA）基因诊断与遗传咨询——产前基因诊断一例	394
参考文献	395
案例五：一例不明原因智力低下患者的遗传学分析	395
案例六：遗传性耳聋	397
案例七：遗传性聋基因诊断与遗传咨询	398
案例八：PCDH19 相关性癫痫基因导向下健康管理案例	400
参考文献	402
案例九：遗传性痉挛性截瘫基因导向下健康管理	403
案例十：脑白质病基因导向下健康管理案例	404
案例十一：一例罕见 Kallman 综合征伴类固醇硫酸酯酶缺陷症患者的遗传学 分析	406
案例十二：长 QT 综合征——基因指导下的个体化治疗	408
第二章 围绕健康维护相关基因组导向下健康管理案例	409
案例一：基因导向下功能医学干预案例 1	409
案例二：基因导向下的功能医学健康干预 2	411
案例三：健康维护相关遗传咨询案例 1（主动关注健康）	416
案例四：健康维护相关遗传咨询案例 2（有的放矢）	417
案例五：健康维护相关遗传咨询案例 3（主宰自己的健康）	418
案例六：健康维护相关遗传咨询案例 4（早发现早预防）	419
案例七：健康维护相关遗传咨询案例 5（两者相悖取其重）	419
案例八：健康维护相关遗传咨询案例 6（心理治疗结合健康管理在疾病预防中 的重要性）	420
案例九：健康维护相关遗传咨询案例 7（肿瘤预警）	421
第三章 围绕精准慢病管理相关基因组导向下健康管理案例	423
案例一：结直肠癌早期预警、诊断及干预	423
案例二：动脉粥样硬化基因导向下健康管理	424
案例三：糖尿病基因导向下慢病管理	425
案例四：亚甲基四氢叶酸还原酶基因（ <i>MTHFR</i> ）变异与高同型半胱氨酸血症 ——基因指导下个性化营养干预	427
案例五：亚甲基四氢叶酸还原酶基因（ <i>MTHFR</i> ）变异与高同型半胱氨酸血症	428
案例六：载脂蛋白 ApoE 基因多态性与高脂血症临床干预	428
案例七：ApoE 基因多态性与老年痴呆的临床干预	429

第一篇 基础理论篇

第一章 绪 论

本章要点：基因组导向下健康管理在现代健康管理中的重要性；基因组数据在健康管理中的重要性；基因健康管理师的定位和职责。

第一节 遗传病的概念、特性及社会危害

随着经济社会的快速发展，我国的疾病谱已经发生了根本性的变化，由过去的以传染性、感染性疾病为主转到以遗传性疾病为主的方向上来。所谓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。遗传病通常有以下几个特点。

（一）家族聚集性。即家族中有多个成员患病，或者患同样病的兄弟姐妹（同一代一级亲属）。

（二）垂直传递性。遗传病只在血缘亲属中自上代往下代传递，无血缘的家族成员不受影响。血缘亲属中也不能横向传递，如哥哥不能传给弟弟。

（三）先天性。遗传病相关的基因可能从胚胎期已经开始发挥作用。遗传病患者大多在母体内即已患病，很多遗传病患者在出生前或出生之时就有明显症状或畸形。

（四）终身性。终身性意味着：首先，大多数遗传病还缺乏相应的有效临床治疗措施，一旦发病很难根治；其次，虽然患者可以通过调节饮食结构和生活方式及服用药物等方法进行干预治疗，控制遗传病的发病和症状，然而患者的致病基因将保持终身，并遗传给子女。

人类遗传疾病包括单基因遗传病、多基因遗传病、染色体遗传病、线粒体遗传病等。人类单基因遗传病虽然发病率低，但种类多，已超过 5000 种，较常见的就超过 1000 种，染色体异常疾病发病率 5.5% 左右。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，并且缺乏有效的干预措施，给人类健康造成极大危害。近年来，以心脑血管疾病、恶性肿瘤为代表的多基因复杂疾病的发病在我国呈现井喷态势，其所导致的死亡已经占到我国总死亡的 85% 左右，导致的疾病负担已占总疾病负担的 70% 左右。如再不加以有效控制，必将严重制约我国社会、经济的发展。由此可见，遗传性疾病已成为致死致残、因病返贫的重要原因，其早期防治已刻不容缓。

第二节 遗传病的防治需求促进了预防为主的 基因组导向下健康管理事业的发展

遗传病的防治需求也促进了医学模式的转变和新的健康及健康管理理念的形成。现

代医学模式已由传统的生物医学模式向现代的生物心理社会医学模式转变。现代生物心理社会医学模式认为：几乎所有疾病都是由遗传因素（内因）和不良的环境因素与生活习惯等（外因）共同作用的结果，同时它也强调心理因素和社会因素在疾病发生发展中所起的作用，它在关注对疾病进行诊治的同时，更加关注对疾病的早期预防。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和健康维护，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

以预测和早期干预为主的 4P 医学（predictive medicine，预测医学；preemptive medicine，干预医学；personalized medicine，个体化医学；participatory medicine，主动参与医学）这一新兴健康管理模式被普遍认为是遗传性疾病早期防治的有效手段。1987 年诺贝尔奖获得者利川根进曾断言“一切疾病都与基因有关”。继 21 世纪初人类基因组计划的顺利完成，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。人类基因组计划的完成、人类基因组单体型图计划等的实施及数百种病原基因组的解析等，不仅为基因组医学研究打下了坚实基础，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或易感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方面。新的健康和健康管理理念的提出是科学快速发展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，人们逐渐认识到健康管理内容人与人之间是有差异的（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）相关的表型其根本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、有效性和完整性方面。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，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科学性和精准性方面。在传统的健康管理体系中，缺少对健康问题本质的认识，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（基因健康信息学等）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。

（杨 进 著）

第三节 基因健康管理师的定位和职责

基因组导向下健康管理，是将基因组研究数据转化为具体的健康管理实践的过程，是 21 世纪健康管理发展新方向和趋势，是一个新生事物。为了快速促进基因组导向下健康管理事业的快速发展，培养一批具备创新思维和理念，并掌握相关跨学科、跨领域

此为试读, 需要完整PDF请访问: www.ertongbook.com