



11月9日的项目启动仪式上，听完诸多罕见病患者的人生故事，因美纳全球高级副总裁兼大中华区总经理李庆深受触动。李庆介绍，“罕与光”公益项目是因美纳企业社会责任项目 iHope™ 在中国的落地实践，该项目成立于2017年，致力于为全球罕见病患者和无法诊断疾病但医疗条件不足的家庭提供临床全基因组测序（下文简称为“cWGS”）服务。目前全球已有1400名患者从 iHope™ 项目中获益。其中，40%的患者在接受cWGS后确诊，60%的患者在接受cWGS后改变了治疗方式。“这个项目充分体现了‘基因向善’的理念，这也是因美纳的愿景。我们希望通过提高基因组学的可及性，帮助国内的罕见病患者及家庭缩短诊断苦旅，减轻经济负担，为他们带去希望之光。”



“罕与光”公益项目海报。

靠前预防 基因测序还能做得更多

一项针对中国出生人口队列的研究结果显示，我国出生缺陷总发生率为5.6%，按照我国2021年全年出生人口1062万人计算，我国每年约有60万新生儿存在出生缺陷。与这一情况相对应的，是我国遗传病诊断专业医生仍处于短缺状态。

根据临床统计，我国罕见病以先天性畸形、内分泌代谢疾病、神经系统疾病为主，罕见病患者中80%以上由染色体或基因异常所致。70%的罕见病在儿童期就已经发病，罕见病已成为我国5岁以下儿童重要死因之一。早筛查、早治疗是防治罕见病的第一道防线。

有一个真实且残酷的案例，常常被临床医生们提起。唐先生和妻子有过三个孩子，但都在出生一到两个月之内夭折了。

身体健康的唐先生夫妻为了弄明白自己的孩子为什么出生就夭折，在医生的建议下接受基因测序。两人的样本被检测出基因LAMC2位点上的变异，判读为可能致病，与常染色体隐性遗传疾病大疱性表皮松解症相关。

遗传性大疱性表皮松解症(EB)，被认为是罕见病中最痛苦的疾病之一。患者出生后表皮与真皮黏连十分松散，皮肤像蝴蝶翅膀一样脆弱。任何轻微的磕碰和摩擦都会让皮肤破损脱落，甚至食道粘膜和内脏器官也不能幸免，继而引发各种并发症。并且随着年龄增大，皮肤反复破损溃烂，皮肤癌的患病率也远高于常人。

根据基因测序结果，唐先生的三个孩子很可能是因为患有遗传性大疱性表皮松解症而夭折。如果唐先生和妻子在孕前和产前能够做一次基因测序，或许就不会有三个孩子全部夭折的悲剧发生。

作为国内基因检测行业的领先企业，贝瑞基因把无创DNA产前检测(NIPT)引入中国并成功实现商业化，迄今已经有超500万人次得到了由这家公司提供的无创产前筛查和诊断服务。

贝瑞基因董事长、总经理高扬在接受《新民周刊》记者采访时表示，建设罕见病诊断体系中非常重要的技术环节是数据分析。一是生物信息的分析，二是临床数据的解读。目前贝瑞基因在生物信息分析领域，尤其是全外显子组测序为代表的生物信息领域，可以做到全自动给出高效解决方案。

“针对罕见病，早期筛查和临床识别是最有效、最经济的选择。”高扬说，“把基因变异和临床表型相互结合，才能找到真正的致病突变，贝瑞基因基于几十万人群的数据库，建立了一套自有的智能解读系统，为临床提供智能解读工具，这将大幅地提高诊断的效率和准确性。”