

表型组将带来医学范式巨变

如果人类表型组计划能够持续进行，那么15年后，每个人的各种健康数据将可以通过手机快速生成，并从百万人级的研究成果中确定适配的药物。

□ 记者 | 陈 冰



上图：“表型组”作为进一步解析人类健康的“密钥”，有可能成为继“基因组”之后生命健康领域的下一个战略制高点。

“我所做的一切工作，就是从各个角度、层面研究如何更好地改善人类的生活和生命，让我们更健康地活下去，从而更好地为社会做贡献。”现已85岁高龄的莱诺·胡德（Leroy E. Hood）站在讲台上，神采奕奕地谈着自己的科学研究工作。

7月3日，在复旦大学相辉堂举办的第三期“浦江科学大师讲坛”上，美国四院院士、中国科学院外籍院士、拉斯克奖和美国国家科学奖章获得者、人类表型组计划联合发起人莱诺·胡德以《人类表型组计划：驱动医疗系统由疾病导向转为健康与预防为主导的变革》为题作报告。

在他看来，数据驱动的健康和预防科学，是至今为止医学史上最大的范式转变。“我几乎确认，如果人类表型组计划能够持续进行，那么15年后，每个人的各种健康数据将可以

通过手机快速生成，并从百万人级的研究成果中确定适配的药物。”

从“指南针”到“卫星定位”

从某种程度上讲，人类的历史，就是一部疾病抗争史。现代医学的一大使命就是致力于实现人类的健康与长寿。

1990年10月，人类基因组计划（Human Genome Project）正式启动，目标是精确测定30亿碱基对构成的人类基因组。这一被称为生命科学的“登月计划”，催生了基因诊断、基因治疗、靶向药物等等我们今天耳熟能详的先进生物医学手段。

2003年4月，全球数十个国家数百亿美元巨额投入的人类基因组计划宣告提前完成。

随着人类基因组计划完成，生

命科学研究进入了大样本、大数据、大科学、大发现的后基因组时代，同年，美国科学家弗雷梅尔（Nelson Freimer）和萨巴蒂（Chiara Sabatti）首次在《自然·遗传学》杂志上发文提出“人类表型组计划”，并倡议集成已有的临床调查、流行病学、人类及模式生物遗传学、统计与信息学数据建立国际人类表型数据库开展交叉研究。这一设想，标志着科学家已经注意到——“表型组”作为进一步解析人类健康的“密钥”，有可能成为继“基因组”之后生命健康领域的下一个战略制高点。

那么，什么是表型呢？简单来说就是生命体的各种特征，包括肉眼看得见的和肉眼看不见的，比如你有没有耳垂、是单眼皮还是双眼皮、耷耷（俗称“耳屎”）是干性还是油性、喝酒是不是很容易脸红，以及你跑得快不快、握力有多大，