

常见的血压、血脂、胆固醇，不常见的静息代谢和皮肤表面菌群……这些都属“表型”，是基因和环境共同作用的结果。

胡德指出，一个人的表型包含身体的各种变化情况，囊括一个人的纵向生命轨迹。而对于全体人类而言，表型集合包括基因组、行为和环境，是对人类不断变化的表型的持续评估，包括血液分析、肠道微生物组、大脑和数字健康分析、电子健康监测信息等等。

基因和环境的相互作用决定了人体特征，人类全部特征的集合即是表型组。开展人类表型组研究，系统解析表型组与基因组以及不同表型之间的关联，发现人类健康和疾病等表型特征形成的内在规律和生物标志物，已成为当前国际学术界的共识。

“如果说人类基因组计划让科学家手里有了探索生命奥秘的‘指南针’，那么人类表型组计划就将打造未来遨游生命科学世界的‘全球卫星定位系统’。”中国科学院院士、复旦大学校长、上海国际人类表型组研究院院长金力表示，通过表型测量和海量的基因信息，可以更好地比较个体间的特征差异，从而解析基因—表型—环境之间以及宏观—微观表型之间的关联，进一步破解各种表型和人类健康与疾病的关系，从而完善医疗诊断，提供更合理的疾病治疗和防控方案。

2015年，由中国科学界组织的香山科学会议第525次学术讨论会以“国际人类表型组研究”为主题在北京香山举行。中国科学家金力院士、赵国屏院士、王辰院士和英国皇家医学科学院院士、“代谢组

学之父”杰瑞米·尼科尔森（Jeremy Nicholson）、国际人类基因变异组学会主席理查德·科顿（Richard Cotton）教授等近50名专家学者在会上一致建议，尽快发起“国际人类表型组计划”，全面开展人类表型组研究。经过数年的筹划与准备，2018年，金力、尼科尔森和胡德三位院士联合发起“国际人类表型组研究协作组（IHPC）”在上海正式成立，标志着全球科学界实质性启动人类表型组国际大科学计划。

作为人类表型组计划共同发起人之一，胡德不仅仅是四院院士，还是中国科学院外籍院士，以及17家生物技术公司的共同创始人。眼下，他正在积极推动人类表型组计划在北美地区落地。

胡德说，过去，人们对疾病的预测就像盲人摸象，但随着表型组研究的进展以及数据科学的发展，那些已被科学家掌握的关于人类健康的海量数据，终于可以得到更好的应用。

以疾病标记物为例。胡德的团队共研究了人体25种不同器官，并且找到了每一种器官相关的蛋白质标志物。比如，团队成员找到了88种只与肝脏有关的蛋白质，究竟哪些蛋白质与肝脏疾病的发生、发展存在关联，相关研究正在推进之中。

“随着我们找到更多的标记物，包括与脑疾病相关的标记物以及影像中的特殊标记物，再通过人工智能大模型进行解读，我们就有可能提前预知疾病。”

在胡德看来，血液也是研究健康和疾病的窗口之一。如果将器官与血液中的信息转化为生物数据，并与人体的健康轨迹联系起来，那



莱诺·胡德

美国国家科学院、美国国家工程院、美国国家医学科学院以及美国艺术与人文科学院四院院士，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。1967年至1992年在加州理工学院担任生物学系系主任，其间开发了蛋白质测序仪、DNA合成仪、多肽合成仪、自动化DNA测序仪等四种测序和合成仪器，为人类基因组计划的成功绘制和解析铺平了道路。

从20世纪90年代起，他致力于开展多学科交叉及系统生物学研究；运用整合的基因组、转录组、代谢组、蛋白质组学技术来研究生命系统网络，发表了半乳糖代谢网络，并利用小鼠神经退行性病变（Prion）模型进行动态网络变化的原创性系统医学研究。

他还率先提出预见性（Predictive）、预防性（Preventive）、个体化（Personalized）和参与性（Participatory）即4P医学的全新模式，强调健康与疾病并重，主动预测预防及早期干预，积极将4P医学模式引入中国国内外医疗体系。

目前胡德是Phenome Health的首席执行官，西雅图系统生物学研究所的联合创始人和教授。

将对人类健康产生极大的助益。

胡德坦言，每一次科研范式的转变都会带来诸多挑战，比如对现有科研机制和架构的不适应、科研思维方式的冲突，甚至在科研范式转变的早期，都会遇到来自同事、同行的质疑。

他回忆30年前参加人类基因组计划时，当时，科学界的意见并不统一，甚至连人类基因组研究究竟是大科学还是小科学项目都存在争