

我国“精准医学研究”队列——食管癌专病队列

我国食管癌疾病负担甚重,占世界食管癌疾病负担的50%。无论是早期筛查还是中晚期治疗,食管癌的个体化预防和精准化诊治已成共识。长周期、大规模队列研究是精准医学研究的重要基础。系统整合临床和人群资源,收集食管癌全疾病谱生物样本库,构建与之匹配的包括流行病学、临床诊治以及结局随访等综合信息的大数据库体系,进而建立食管癌专病风险评估和预测、个体化预防、精准化诊疗及疗效监测等多层次共享平台,不仅直接应对我国食管癌防控技术研究瓶颈问题,而且可为精准医学技术及健康产业发展奠定基础,具有广阔应用前景,将产生巨大社会效益。

精准医学是医学科技发展的前沿方向。加强精准医学研究,对于突破肿瘤防控工作瓶颈、提升重大疾病防控技术、驱动我国健康产业发展至关重要。我国食管癌疾病负担甚重,占世界食管癌疾病负担的50%,是中国第四位的癌症相关死亡原因。与西方国家不同,我国食管癌以鳞癌为主(97%,其发病率比西方发达国家高100倍),而腺癌则很少见。目前,食管癌的早期临床诊断及治疗方法有限,患者的5年生存率低于20%。精准医学的兴起为攻克癌症提供了新思路,食管癌的个体化预防和精准化诊治已成共识。而长周期、大规模队列建立是精准医学研究的重要基础。

国际上较大的疾病队列研究包括英国1958年出生队列研究、弗明翰心血管病队列研究、欧洲癌症和营养前瞻性调查等。国内队列研究起步晚,样本量小、关注疾病类型窄、项目执行期短。目前国内较大的人群队列主要有中国慢性病前瞻性研究项目(CKB项目)、泰州健康人群跟踪调查队列、林州营养干预队列以及食管癌内镜筛查效果评价队列等。此外,国外精准医学队列建立刚刚起步,尚无针对食管癌专病的精准医学研究的队列,西方国家能共享借鉴的研究成果较少。因此,依托我国食管癌丰富的病例资源,建立具有中国特色、中国自主知识产权的食管癌专病队列,不仅直接应对我国上消化肿瘤主要疾病负担,也可为开展食管癌的个体化预防、精准化诊治奠定基础。

“食管癌专病队列”项目依托国家癌症中心、国家临床肿瘤研究中心、全国肿瘤登记中心、国家肿瘤规范化诊治质控中心及国家癌症网络协作中心,整合了全国90%以上的食管癌研究优势团队,拥有扎实的研究基础。

在此基础上,项目团队分别以中晚期食管癌、早期食管癌及高级别上皮内瘤变、食管癌遗传家系、癌前病变为重点,制定各类所需标准规范,系统整合人群社区和临床两个层面的食管癌及癌前病变资源,构建食管癌规范化诊疗临床队列、早期食管癌及其癌前病变微创治疗临床队列、食管癌遗传家系队列、高发区食管癌前病变人群前瞻性动态随访队列、城市社区高危人群食管癌前病变人群前瞻性队列5个食管癌专病队列,收集食管癌及其癌前病变全疾病谱生物样本库,建立与样本库匹配的包括流行病学、临床诊治以及结局随访等综合信息的大数据库体系,做到人群癌前病变和临床病例全覆盖,农村高发区和城市高危人群全覆盖,一般人群病例和遗传家系全覆盖,以保证专病队列样本的最大代表性;并依托全国肿瘤登记中心,建立高效食管癌发病追踪动态随访系统,利用网络信息技术,建立互联互通的样本库和数据库平台,探索开放、共建、共享机制,实现诊疗规范、信息精准,资源和数据共享。

“食管癌专病队列”项目主要围绕食管癌专病队列标准和规范制定、生物样本库和信息库建立、队列人群终点结局动态随访、食管癌专病队列资源共享使用四个关键科学问题,以整合临床和人群队列,建立食管癌及其癌前病变的全疾病谱生物样本库以及与之匹配的数据信息库为目的,为精准医学重点专项后续研究搭建资源和数据共享平台、提供示范和科技支撑;促进基因测序、生物分子检测、大数据分析等技术的进步,带动相关健康产业的蓬勃发展,为国家社会经济发展注入新的活力。此外,数据共享平台的共建、共享机制,不仅让由平台资源获得的研究结果重新回到平台数据库,对资源共享平台进行补充和扩展;同时也让更多科研工作者实现成果共享,大大改善资源信息孤岛的局面,避免研究的重复和国家科研资源的浪费。总之,根据全链条的研究设计,依托这些专业优势团队以及参加单位前期的雄厚基础,有能力构建拥有中国特色、中国自主知识产权、具有国际影响力的食管癌精准化专病队列。