

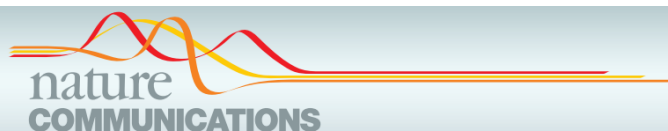
64%中国癌症患者有可用药的潜在临床基因突变

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/19630.html>

本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

64%中国癌症患者有可用药的潜在临床基因突变。



ARTICLE



<https://doi.org/10.1038/s41467-022-31780-9>

OPEN

Landscape of somatic alterations in large-scale solid tumors from an Asian population

Liqun Wu^{1,39}, Herui Yao^{2,39}, Hui Chen^{3,39}, Aodi Wang³, Kun Guo⁴, Wenli Gou⁵, Yanfei Yu³, Xiang Li³, Ming Yao³, Shaohua Yuan³, Fei Pang³, Jinwei Hu³, Lijuan Chen³, Wenjin Liu³, Jicheng Yao³, Shuirong Zhang³, Xiaowei Dong³, Weifeng Wang³, Jing Hu⁶, Qi Ling⁷, Songming Ding⁸, Yan Wei⁹, Qiang Li¹⁰, Weichun Cao¹¹, Shuang Wang¹², Yang Di¹³, Feiling Feng¹⁴, Gang Zhao¹⁵, Jian Zhang¹⁶, Ling Huang¹⁷, Jia Xu¹⁸, Wangjun Yan¹⁹, Zhongsheng Tong²⁰, Da Jiang²¹, Tao Ji²², Qiao Li²³, Ling Xu²⁴, Huiying He²⁵, Liang Shang²⁶, Jin Liu²⁷, Kefeng Wang²⁸, Duoguang Wu²⁸, Jingnan Shen²⁹, Ye Liu³⁰, Ting Zhang³¹, Chaojie Liang³², Yusheng Wang³³, Yanhong Shang³⁴, Jianji Guo³⁵, Guanbiao Liang³⁵, Shifeng Xu³⁶, Junfeng Liu³⁷, Kai Wang³⁸ & Minghui Wang³⁸

论文截图



研究人员在分析数据（受访者供图）

近日，《自然-通讯》刊发了一项由中山大学孙逸仙纪念医院王铭辉教授团队联合多家医院及至本医疗针对亚洲癌症人群基因组特征的研究成果。该成果从基因层面将中国人群与西方人群突变特征的异同进行了系统分析和全面对比，全面阐述了东西方癌症患者的不同临床基因组特征，是截止目前最大规模的亚洲癌症人群基因组全面分析。

研究共报告了超过1万例中国患者泛实体肿瘤体细胞突变情况，包含了25个癌种100多个肿瘤亚型，并首次发现，64%的中国癌症患者具有临床上可用药的潜在基因突变。这对选择患者进行分子靶向治疗的临床试验具有重要意义，也可以帮助制药企业快速筛选药靶，明确临床适应症，制定新药研发的策略，加速新药上市。

填补亚洲癌症人群大规模泛癌种临床基因组学数据

癌症的发病率和死亡率仍然是全球公共卫生面临的主要挑战。根据国家癌症中心数据显示，中国每年新发癌症人群超过400万人，每年有超过200万人死于癌症。近年来，随着精准医学的发展，癌症正在向基因组学、精准肿瘤学、个体化诊疗等方向快速发展。

而癌症的发生发展受到基因、年龄、环境、习惯、地域等多个因素的影响。西方人群在这一领域的研究已取得了长足的进步，发现了一系列在癌症发生发展中发挥驱动作用的癌症相关基因。

亚洲癌症人群有着自己的特色，但遗憾的是，国内一直缺乏大规模的系统性的临床基因组数据。

鉴于此，研究团队收集了超过万例亚洲癌症患者的样本，覆盖100多种癌症亚型，通过二代测序（NGS）技术对这些肿瘤样本进行全面测序和对比分析，并与已发表的最大的癌症基因组研究——美国纪念斯隆凯特琳癌症中心（MSK）的队列进行了比较。

我们从基因层面将中国人群与西方人群突变特征的异同进行了系统分析和全面对比，全面阐述了东西方癌症患者的不同基因组特征，研究填补了亚洲癌症人群大规模癌症基因组学对比研究的空白。王铭辉表示，该研究为中国精准治疗的国际实时接轨提供了重要基础证据。

为了保证测序结果的一致性，据该研究论文作者之一、至本医疗的生物信息负责人陈惠表示，所有二代测序均由至本医疗负责，尽可能地排除流程不一致造成的分析偏差，从而提供高质量的数据分析基础。

为接轨国际精准治疗提供重要基础证据

据了解，该研究共包含了31个民族的癌症患者样本，包含了25个癌种100多个肿瘤亚型。主要肿瘤类型是非小细胞肺癌、结直肠癌、肝细胞癌、胃癌、食管癌、软组织肉瘤、肝内胆管癌、胰腺癌、肝外胆管癌和乳腺癌。

我们研究对癌症的基因组与中国癌症患者临床特征进行了系统的整合和大规模研究，主要集中在多个临床特征（年龄、性别、肿瘤分期、吸烟史、治疗和样本类型）的相关性关联上。王铭辉说，总的来讲，临床特征相关的基因组差异分布在结直肠癌和肺癌中。

比如，早期非小细胞肺癌的女性非吸烟者EGFR突变较多，而晚期非小细胞肺癌的男性吸烟者TP53、CDKN2A、PIK3CA和KRAS突变较多。

而针对于东西方人群泛癌种的肿瘤组织体细胞基因组在各癌种中的发生率的情况，研究结果显示，具有极大的相似性，只有少数几个具有显著差异。比如，在肺腺癌群体中，中国肺腺癌患者的EGFR突变和TP53突变频率比西方人群更高，而KEAP1突变相比西方患者较低。

这个结果说明癌症基因组特征无国界，种族之间差异很小，但在个别癌种上，中西方癌症人群的基因突变还是有显著差异。这为中国癌症精准治疗与先进的国际诊疗技术实时接轨提供了重要依据。陈惠说。

期待更多患者得到个体化精准诊疗

值得一提的是，该研究首次发现，64%的中国癌症患者具有临床上可用药的基因突变。按照中国每年400万新增癌症人群计算，这意味着，每年有超过250万的中国癌症患者可以通过基因检测对症用药，选择适合的靶向/免疫药物，延长生存期，获得更高的生活质量。

并且，研究还是第一次大规模的泛癌种肿瘤突变负荷（TMB）分析，分析了TMB在泛癌种人群中的分布，表明中国肺癌患者有很高比例可以从免疫治疗中获益。

对此，研究人员在具体对比前，把所有能够获得的东西方数据集都有的临床因素进行收集，然后拿统计学均衡处理后的数据集进行对比。

该研究为癌症医学提供了高度可靠的数据集和资源。而精准数据是个体化诊疗的基石，比如不同的性别、年龄结构、生活习惯、发病部位、分子结构。我们把这些信息串联在一起，就可以找到最适合服务中国患者的个体化精准诊疗方案，提高癌症患者的五年生存率。至本医疗数据中心负责人王傲迪说。（来源：中国科学报 张思玮 吕静）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1038/s41467-022-31780-9>

版权声明：凡本网注明来源：中国科学报、科学网、科学新闻杂志的所有作品，网站转载，请在正文上方注明来源和作者，且不得对内容作实质性改动；微信公众号、头条号等新媒体平台，转载请联系授权。邮箱：shouquan@stimes.cn。

作者：王铭辉等 来源：《自然—通讯》

更多科学进展 请访问 <https://www.iikx.com/news/progress/>

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，[爱科学iikx.com](https://www.iikx.com)转发