

精准医学信息学学科建设与人才培养模式研究^{*}

吴 戈 郭皓馨

弓孟春

(神州医疗科技股份有限公司 北京 100080)

(南方医科大学卫生与健康管理研究院 广州 510515)

王斌斌

(南方医科大学南方医院 广州 510515)

〔摘要〕 介绍精准医学信息学学科范畴及整体框架,包括精准医学与信息学、计算机科学以及患者隐私保护相交叉领域范畴内的学科内容,详细阐述精准医学信息学学科建设主要内容、人才培养路径及学科未来发展方向。

〔关键词〕 精准医学信息学;学科建设;人才培养模式;发展趋势

〔中图分类号〕 R-058 〔文献标识码〕 A 〔DOI〕 10.3969/j.issn.1673-6036.2022.05.001

Study on the Disciplinary Construction and Talent Cultivation Mode of Precision Medical Informatics WU Ge, GUO Aixin, Digital Health China Technologies Co. Ltd., Beijing 100080, China; GONG Mengchun, Institute of Health Management, Southern Medical University, Guangzhou 510515, China; WANG Binbin, Nanfang Hospital, Southern Medical University, Guangzhou 510515, China

〔Abstract〕 The paper introduces the discipline category and overall framework of precision medical informatics, including the interdisciplinary fields of precision medicine, informatics, computer science and patient privacy protection, and elaborates the main content of precision medical informatics discipline construction, talent training path and future development direction of the discipline.

〔Keywords〕 precision medical informatics; disciplinary construction; talent cultivation mode; development trend

1 引言

精准医学是现代医学的发展方向之一。随着信

息技术以及人工智能技术进步,精准医学可通过对基因组的深度解析,获得更多人类生理学知识。虽然精准医学正处于萌芽阶段,但由于具有多维前景而成为引人注目的研究领域。信息学具有巨大发展潜力,能够与精准医学相结合,同时精准医学对开发信息学解决方案提出了新的挑战。目前在全球范围内,精准医学信息学正逐步形成一门独立学科,在多个核心技术领域支撑精准医学^[1]。精准医学信息学^[2]的概念来源于2015年美国医学信息学协会

〔收稿日期〕 2021-11-17

〔作者简介〕 吴戈,硕士,医学研究员;通信作者:王斌斌,团委书记,助理研究员。

〔基金项目〕 国家重点研发计划“健康管理综合服务应用示范”(项目编号:2020YFC2006400)。

(American Medical Informatics Association, AMIA) 转化生物信息学峰会主题“加速精准医疗”和 2015 年奥巴马提出的精准医学倡议。其理念是基于患者的基因、临床数据以及环境、生活方式信息等, 提供准确、个性化的治疗方案。精准医学信息学的出现是为了应对精准医学对信息学带来的挑战和机遇, 在大数据管理、精准医疗支持、医疗可及性等方面发挥作用。

精准医学信息学是医学信息学学科体系中的分支。医学信息学从 20 世纪 70 年代后期逐渐作为门独立学科发展, 美国、加拿大、法国等国家在医学信息学教学方面已取得一定成绩^[3], 具有丰富的办学经验。国际公认的医学信息学学科体系可按研究对象从分子级到人群级细分为生物信息学、图像信息学、临床信息学和公共卫生信息学等。我国医学信息学起步相对较晚且尚不成熟, 存在学科分类体系不规范的问题^[4]。近年来国内医学信息学建设实现了长足发展, 目前国内已有 50 余所高等院校开设医学信息学相关专业^[4]。随着精准医学与信息化的深入融合, 精准医学信息学的内涵将逐渐扩充, 向独立学科方向发展。

2 大数据时代下的精准医学信息学

2.1 范畴

精准医学是一种充分考虑患者在基因、环境、生活方式等多个维度的个体差异以达成更好的预防、诊断及治疗效果的医学模式^[5]。这种医学模式高度依赖于对个体特征信息的全面采集以及从信息到临床实践的验证。医生做出诊断需要预先了解大量信息, 规划医疗过程需要大量信息, 执行过程中、完成后将产生大量信息。这些信息数据量大、结构复杂、特异性强且相互强关联。信息越全、条理越清晰则精准医学工作越精准、越有效。因此精准医学的发展与实现离不开信息数据的支持。近年来精准医学信息学逐渐独立成为新兴学科, 支持精准医学发展, 其主要关注数据采集、处理、分析和解释, 以帮助医生、

患者和科研人员更好地理解健康、疾病与生物医学大数据的关系^[2]。

2.2 整体框架

2.2.1 信息学与精准医学 信息是精准医学信息学的基础, 为实现精准医学必须收集与疾病、健康相关的各种数据并加以分析, 得出可靠证据以及结论并应用到实际中, 包括疾病预防、治疗以及健康管理。精准医学信息学囊括生物信息学、临床信息学和参与式健康信息学 3 个分支^[6], 其相辅相成并为精准医学服务, 见图 1。生物信息学是指建立一个基础设施, 为大量生物数据和相关信息的存储、分析、整合和可视化提供手段并使用先进的计算、数学和不同技术平台信息访问。临床信息学侧重于信息使用以支持患者护理, 主要包括临床信息输入、分析、决策支持和临床报告技术等。由于精准医学扩大了医疗保健等范围, 除院内疾病信息还包括院外健康信息, 因此需要更深入地收集与分析个人生活方式和环境信息, 例如身体活动、饮食、睡眠模式和其他环境条件等。对这些信息的采集与分析构成了参与式健康信息学。精准医学本质就是医学与组学大数据的结合, 因此精准医学发展必须依赖于信息学。

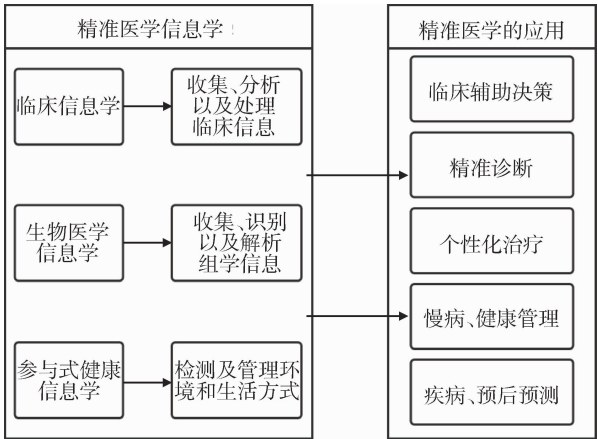


图 1 精准医学信息学范畴与应用领域

2.2.2 人工智能与精准医学 人工智能在医学中的应用可以分为虚拟和物理两个部分, 虚拟部分主要包括机器学习和深度学习, 而物理部分则包括医

疗设备以及机器人等^[7]。实际上大数据和人工智能应用是精准医学的核心,人工智能的计算能力、算法和智能方法在医学知识的指导下与大数据结合,从而产生精准医学理论与可能性。可以说没有人工智能就没有精准医学。目前医疗相关数据正以指数级速度增长,只有使用人工智能技术进行处理与分析才能发挥大数据的作用。人工智能提高了学习能力并提供大规模决策能力,将有助于改变医学研究领域的未来。

2.2.3 物联网与精准医学 物联网是指通过各种信息传感器实时采集需要监控、连接、互动的物体或过程。在物联网基础上,能够在几乎所有领域引入自动化,而医疗保健是这项技术最重要和最具吸引力的应用领域之一。物联网的兴起以有利的技术、经济和社会前景重塑现代医疗保健生态环境。通过集成物联网可以进一步增强精准医学的作用。精准医学主要涉及临床、组学和环境数据,而物联网的医疗传感器和设备可直接连接到患者身体,收集生理状况和生命体征数据并进行预处理、组织和分析。存储在相关医疗服务提供商的云存储中的数据可以进行聚合,最终根据分析和聚合结果远程监测患者并按照预定义的标准规则和准则采取必要行动。由此可见物联网可以通过自动化方式排列环境数据从而支持精准医学。此外专门的智能协调器可以利用由物联网提供的数据和临床、基因组数据组成的横截面数据。物联网将成为精准医学的一个发展方向。

2.2.4 患者隐私保护与精准医学 随着《网络安全法》《数据安全法》《个人信息保护法》相继出台以及“数据分类分级”“关键基础设施认定”等政策法规及制度体系的落地实施,各数据权利主体权益获得法律层面有效、坚实的保障。其中《中华人民共和国个人信息保护法》第4条第1款明确了“个人信息”的定义:“个人信息是以电子或者其他方式记录的与已识别或者可识别的自然人有关的各

种信息”。其中“可识别与已识别”与精准医学所提出的“个性化有针对性”的治疗方案都凸显了个人信息保护在精准医学中所处的重要位置。医疗健康数据属于高度敏感的个人数据,一旦在治疗过程中不当泄露就有可能对数据权利主体造成重大伤害。因此精准医学的发展需要高度重视患者个人信息保护与数据安全问题。此外精准医疗涉及一系列物联网设备应用,如可穿戴手环、环境监测设备等,在数据传递过程中应高度重视数据安全与患者隐私保护^[8]。

3 精准医学信息学学科建设

3.1 学科建设方向规划

3.1.1 总体情况 国家对精准医学发展高度重视并陆续启动多项国家重点研发计划精准医学专项。2015年3月科技部举办首届国家精准医疗战略专家会议,启动中国版“精准医疗计划”。从精准医疗计划启动至今,国内各大医疗单位先后成立各自的精准医学中心并培养该领域研究人员。近年来精准医学信息学在大数据管理、精准医疗支持以及医疗可及性促进等方面实现长足发展,同时其学科定位、学科队伍和研究方向逐渐明确。

3.1.2 学科定位 随着现代医学提出精准医学发展方向,精准医学信息学将成为一门关键学科,支持精准医学发展。精准医学信息学不仅能够引导医学研究方向,还能够保证知识的准确性及可重复性,改善知识传递的时效性,有助于构建知识审查复核体系等^[9]。此外该学科涉及领域和发展层次广泛,包括临床医学、生物信息学等医学专业领域,人工智能与算法等计算机专业领域,同时还涉及网络信息安全以及个人信息保护等法律问题。目前精准医学信息学领域复合型人才较为缺乏,精准医学信息学建立将推动精准医学加速发展,见图2。

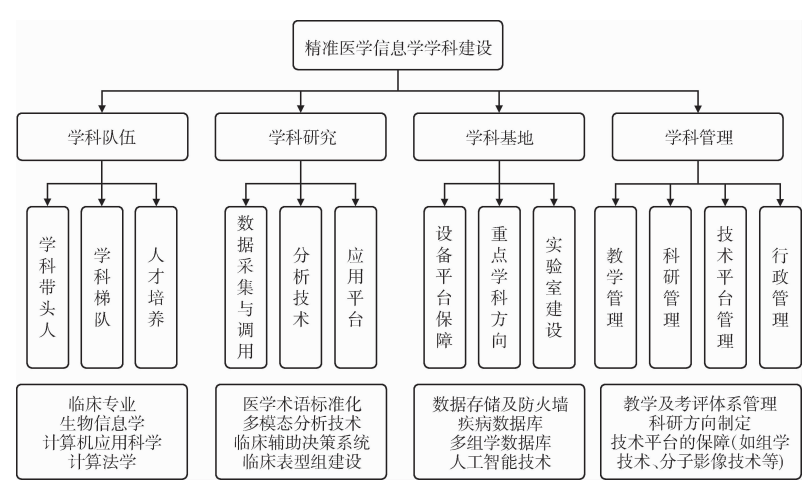


图 2 精准医学信息学学科建设内容

3.1.3 学科队伍 由于精准医学信息学涉及医学、信息学以及人工智能等领域，目前其发展模式主要以跨学科合作为主。对于学科建立还需要加强学科梯队建设，同时适应精准医学科学研究发展需求。学科梯队建设是学科建设核心，代表着教学、科研和人才培养的专业方向，是一项系统工程。其中师资队伍建设是基础，包括骨干教师、一般教师以及以教学为主的教师培养与管理。在精准医学信息学专业框架下，学科梯队建设需要以医学、生物信息学、人工智能、隐私信息保护等为核心，开展对子梯队带头人和骨干成员的培养及管理，以有效建立精准医学信息学这一新兴学科。

3.1.4 学科研究 精准医学信息学是顺应时代发展的跨学科领域，其研究内容涉及医学、信息学、计算机科学等多方面。其中医学与生物信息学是该学科研究的中心内容，包括临床术语标准化与识别、多组学数据融合以及组学数据知识挖掘等。组学数据与临床表型的结合是推动疾病亚型分组技术发展、建设临床表型组的关键。临床表型组建设主要是为了建立临床队列、进行组学关联研究以及流行病学、公共卫生统计。其能够对患者进行更精确的分型，以及疾病表现和预后中各种变异的描述，从而指导医生选择相应干预手段^[1]。此外还能罕见疾病诊断以及相关队列研究提供数据支持和理论依据。除医学领域外，该学科研究领域还应包括系统、算法以及人工智能。Ngiam K Y 和 Khor I W^[10]

对机器学习在分析医疗大数据中的优势进行阐述并列多个已建立的机器学习平台。弓孟春等通过在湖北省洪湖市开发和成功部署洪湖混合系统，阐述如何运用医学信息学新技术有效控制传染性疾病流行。可见精准医学信息学研究涉及从研究到应用的多个方面，这些都基于数据，包括数据采集、处理与分析。数据的标准化和调用等数据治理是学科研究基础。在此之上延伸出相应分析方法以及系统开发，能够支持数据分析研究。应用工具开发，如多模态分析、可穿戴设备以及临床辅助决策系统等，则是在医学、基因等大数据中挖掘出有意义的证据或结论并最终应用到临床。

3.1.5 学科基地 学科基地建设以服务教学为原则，通过加强学科建设，加速提升学科教师专业能力以及教研整体水平，涵盖实验室建设、重点学科方向建设、设备平台保障等。精准医学信息学的核心是医疗健康大数据，因此学科基地建设需要以医疗单位为中心，搭建数据存储基础平台以及相应数据库。基础平台包括安全可靠、高效的 PB 级大数据存储计算设备以及防火墙，而数据库平台具体包括疾病、组学、环境等数据库以及对数据库的支持。疾病数据库是对接临床数据，整理统一数据模型并按照疾病划分的数据库。组学数据库包括基因组、转录组、蛋白组、代谢组以及微生物组。环境数据库包括患者生活方式以及环境监测数据。数据库支持工作包括数据库的合理设计、性能优化、监控和

灾备以及后期维护,更重要的是在数据基础上发现各数据关联。用于数据分析的生物信息学以及人工智能将是精准医学信息学的重点学科。总之精准医学信息学学科基地建设以医疗健康数据库为基础,能够提供数据分析、建立模型并最终服务于教学。

3.1.6 学科管理 良好的学科管理能够促进学科发展,其内容包括教学、科研、技术平台以及综合行政管理。教学管理包括教学计划、教学运行、教学质量和考评体系管理。学科科研代表其发展、应用方向,包括临床用生命组学技术、队列与生物大数据技术、精准防诊治方案及技术、生物医学工程与精准医学等领域研究。技术平台则是提供科研、分析的工具,如蛋白组学、代谢组学、核酸组学技术,分子影像技术以及智慧病理技术等。综合行政管理是学科建设与发展的保障,其内容包括如何整合多方力量、凝聚多学科交叉优势,如何建立学科基地、引进优秀专业人才、保障教研工作等。目前精准医学信息学学科管理模式有待探讨。

3.2 精准医学信息学学科建设面临的挑战

首先,精准医学信息学是建立在信息基础上的,对于信息安全以及个人隐私保护仍需要进一步探讨。《中华人民共和国个人信息保护法》自 2021 年 11 月 1 日起开始施行,如何合法合规地收集、调取、应用数据以及在教研过程中培养相关法律意识将是学科建设的首要任务。其次,精准医学信息学是一门跨领域学科,涉及医学、药学、信息学、计算机科学等领域,跨学科合作具有一定难度。在汇集多方资源与力量的同时更需要培养学科带头人以建立良好的学科梯队、带领学科建设。在学科管理方面还需要经过充分调研,包括学科部门规划、研究方向确立、课程设置、教学管理、考评体系等方面。只有建立良好的管理体系才能保障学科发展。

4 精准医学信息学人才培养

4.1 培养信息学与精准医学领域跨专业人才

精准医学信息学人才培养体系核心是医学信息学,因为学科中心是为精准医疗服务,只有了解各

类信息的生物学意义,才能更好地了解学科研究内容与方向,并且对于研究、开发或使用相关分析技术、应用系统等具有指导性作用。该领域人才除掌握医学基础课与医学信息方向的基础知识外,还应熟悉精准医学相关领域,广泛涉及基因组学、生物信息学、结构生物学、疾病遗传学和表观遗传学以及其精确诊断和治疗等,加快精准医学与医学信息学融合。

4.2 培养大数据、物联网和人工智能技术在精准医学领域的应用型专业人才

精准医学信息学发展与大数据、人工智能技术发展息息相关。学科涉及组学、患者病史等多维数据,整体数据量极大,同时包括大量非结构化数据。如何高效处理和解读海量患者个体大数据并将其与临床诊疗相联系是精准医学信息学发展的关键^[1],也是未来信息学研究面对的重要课题。此外物联网普及将为学科提供庞大个人健康检测以及环境数据。因此面向精准医学信息学应培养具有扎实信息科学、大数据科学知识,熟练掌握大数据采集、处理、分析应用以及人工智能技术与工具^[11],掌握调用自然语言处理方法创建结构化信息资源的方法,能够结合临床需求建立科学预测模型,对海量级医学及环境数据进行有效处理和分析的大数据和人工智能专业人才。

4.3 培养计算法学专业人才

精准医学信息学领域需要培养掌握数据标准制定、数据安全保护、知识产权保护等知识的法学专业人才。精准医学信息学涉及海量患者个人隐私信息,如组学数据(基因组学、蛋白组学等)、患者生活方式、行为方式、膳食营养和睡眠模式等^[12],隐私泄露的潜在后果极为严重,也可能引发基因歧视、信息安全、隐私保护等伦理、法律和社会方面的问题^[9],需要培养法学专业人才应对此类挑战。另外随着精准医学信息学发展,该领域未来将出现大批新技术,例如新一代基因测序技术等,需要具备计算机及法学专业背景的人才参与精准医疗法学学科建设。

4.4 形成跨学科人才培养体系

精准医学信息学是精准医学和医学信息学的融合,是一门新型交叉性学科,对跨学科教育具有明确要求,应以跨学科人才培养体系为核心,涵盖基础科学、应用研究和临床方面人才培养体系,融合多学科领域,搭建多元化知识框架和跨学科教学资源平台,培养既具有扎实精准医学理论基础、又掌握人工智能技术,符合精准医学信息学领域需求的综合型、创新型、复合型专业人才。

5 精准医学信息学学科未来发展方向

5.1 研究、教学与实践多维互动

在日益关注跨学科教育和强调实践的时代,建立多方合作的教学模式,加强科研机构、高校和医疗机构之间的协同作用和合作关系,强化研究、教学与实践之间的多维互动,能够为精准医学信息学学科建设创造新机遇。在精准医疗未来发展中,基因和基因组数据将以电子健康记录形式与临床信息联系在一起,操作、分析和解释这些数据的技能至关重要。科研机构 and 高校在生物信息学、统计学和基因组学方面具有较大优势,但在获取电子健康记录方面的可用性和专业知识有限^[13]。因此与大型综合医疗机构建立系统合作,采用实践+课程培养方式,将为相关研究人员和高校学生提供临床数据与基因组数据整合方面交叉训练的机会。强大的协作培养体系可以为研究人员、高校学生和临床医生提供不同类型的学习机会和差异化的优质资源,为各级受训人员提供多样化和具有代表性的实践环境。

5.2 面向未来的教师队伍建设

精准医学信息学未来发展将在循证医学基础上从多方面进行根本性改变。为培养精准医学信息学领域复合型人才,解决教师队伍建设的 key 问题,需要汇聚医学统计学、生物医学信息学、数学、计算机科学和数据科学等多个专业的骨干教师,打造一支拥有多学科背景的教师队伍,在各类创新应用领域具有更加广泛和多样化的专业知识^[14]。在师资

队伍建设策略上可采用“3B”模型^[11],即“Buy(外部挖人)、Build(内部培养)、Borrow(外部聘用)”,以打造新型、高效的专业师资培养队伍。

5.3 继续教育和职业认证体系

继续教育和职业认证体系对精准医学信息学发展具有重要意义,尤其在医疗卫生信息化背景下,亟需信息化建设和临床大数据平台使用人员,仅靠高等教育培养的人才在短期内无法满足需求,应当建立完善的继续教育和职业认证体系,通过对计算机和信息科学领域人才的医学信息学继续教育、职业认证以及临床工作者“临床信息学”专业认证,培养精准医学信息学领域的实践型人才^[4]。

5.4 “硬”走向和“软”走向

精准医学信息学未来发展方向将类似医学信息学发展走向,分化出“硬”走向的生物信息学和“软”走向的健康信息学两个分支^[15]。医学信息学在宏观政策引导下,在大数据和人工智能等技术发展背景下,正借助数据挖掘、移动传感等技术形成以生物医学信息学为标志的“硬”走向,包括全基因组信息学、系统生物学、药物信息学、转化医学、临床研究信息学等;同时形成面向消费者的健康信息学“软”走向,包括消费者健康信息学、健康教育、公共卫生信息学、护理信息学、远程医疗等,与“硬”走向更多关注物和技术相比较,“软”走向将更多关注人和服务^[15]。精准医学信息学未来发展需要更多健康人群参与,既让消费者持续了解自身健康状况并参与医疗保健决策,同时收集更多关于个人生活环境和生活方式信息并将这些信息纳入有针对性的治疗和预防治疗^[12]。

6 结语

精准医学作为当今全球医学研究的重点,数据信息是精准医学发展的基础也是关键。随着研究的深入,精准医学信息学专业体系初步建立,不仅融合了医疗健康、组学以及环境信息数据,运用大数据技术进行数据处理,还能借助人工智能与机器学习

习改善医学中的预防、预测以及治疗等模型,实现个性化健康、疾病管理。在精准医学飞速发展的今天,精准医学信息学学科建设刻不容缓,其不仅能够规范学科发展、优化学科结构,还能够为精准医学培养、输送更多综合性人才,推动精准医学加速发展。

参考文献

- 1 刘爽,弓孟春,朱卫国,等.精准医学信息学的关键技术及应用发展方向[J].医学信息学杂志,2017,38(9):8-16.
- 2 Frey L J, Bernstam E V, Denny J C. Precision medicine informatics [J]. Journal of the American Medical Informatics Association, 2016, 23 (4): 668-670.
- 3 李后卿,刘慧悦.医学信息学专业教育十年回顾与未来展望[J].中华医学图书情报杂志,2014,23(2):1-6.
- 4 杨剑,雷建波.医学信息学学科及其职业认证体系发展现状研究[J].中国卫生信息管理杂志,2016,13(3):251-256.
- 5 Collins F S, Varmus H. A new initiative on precision medicine [J]. New England Journal Medicine, 2015, 372(9):793-795.
- 6 Afzal M, Islam S M R, Hussain M, et al. Precision Medicine Informatics: Principles, Prospects, and Challenges [J]. IEEE Access, 2020 (8): 13593-13612.
- 7 Hamet P, Tremblay J. Artificial intelligence in medicine [J]. Metabolism, 2017 (69S): S36-S40.
- 8 Xu C, Zhu L, Wu H, et al. Reliable and Privacy-preserving Top-k Disease Matching Schemes for E-healthcare Systems [J]. IEEE Internet of Things, 2021 (R1): 23-28.
- 9 弓孟春.精准医学对医学信息学提出的挑战与任务[J].医学信息学杂志,2016,37(1):2-7.
- 10 Ngiam K Y, Khor I W. Big data and machine learning algorithms for health-care delivery [J]. Lancet Oncology, 2019, 20 (5): e262-e273.
- 11 李后卿,郭紫.大数据战略背景下我国医学信息教育的战略发展方向[J].中华医学图书情报杂志,2017,26(9):1-6.
- 12 Tenenbaum J D, Avillach P, Benham-Hutchins M, et al. An informatics research agenda to support precision medicine: seven key areas [J]. Journal of the American Medical Informatics Association, 2016, 23 (4): 791-795.
- 13 Williams M S, Ritchie M D, Payne P R O. Interdisciplinary training to build an informatics workforce for precision medicine [J]. Applied & Translational Genomics, 2015 (6): 28-30.
- 14 杨俊丽,韩竞,叶鸿瑾,等.医学院校生物信息学课程建设与实践[J].基础医学教育,2019,21(2):113-115.
- 15 徐璐璐,杜建,叶鹰.21世纪以来医学信息学研究走向及其健康信息学转向[J].情报学报,2020,39(7):777-786.

2022 年《医学信息学杂志》征订启事

《医学信息学杂志》是国内医学信息领域创刊最早的医学信息学方面的国家级期刊。主管:国家卫生健康委员会;主办:中国医学科学院;承办:中国医学科学院医学信息研究所。中国科技核心期刊(中国科技论文统计源期刊),RCCSE 中国核心学术期刊(武汉大学中国科学评价研究中心,Research Center for Chinese Science Evaluation),美国《化学文摘》、《乌利希期刊指南》及 WHO 西太区医学索引(WPRIM)收录,并收录于国内 3 大数据库。主要栏目:专论,医学信息技术,医学信息研究,医学信息组织与利用,医学信息教育,动态等。读者对象:医学信息领域专家学者、管理者、实践者,高等院校相关专业的师生及广大医教研人员。

2022 年《医学信息学杂志》国内外公开发行,每册定价:15 元(月刊),全年 180 元。邮发代号:2-664,全国各地邮局均可订阅。也可到编辑部订购:北京市朝阳区雅宝路 3 号(100020)医科院信息所《医学信息学杂志》编辑部;电话:010-52328672,52328686,52328687,52328670。

《医学信息学杂志》编辑部