

# 精准医疗服务与产业发展方案初探及信息化支撑要素研究\*

高景宏

范兆涵

(1 郑州大学第一附属医院远程医学中心 郑州 450052

(互联网医疗系统与应用国家工程实验室

2 互联网医疗系统与应用国家工程实验室 郑州 450052)

郑州 450052)

范超林

陈保站 何贤英

(郑州大学第一附属医院急诊医学部

(1 郑州大学第一附属医院远程医学中心 郑州 450052

郑州 450052)

2 互联网医疗系统与应用国家工程实验室 郑州 450052)

**[摘要]** 从总体目标和思路、方案内容、信息化要素和保障措施等方面对精准医疗服务与产业发展的布局、关键信息因素进行探讨。研究结果对明确精准医疗服务与产业发展内容与目标、确保和推动精准医疗服务与产业良性发展、提升精准医疗服务能力和效率具有一定参考意义。

**[关键词]** 精准医疗; 服务; 产业发展; 方案; 信息化要素

**[中图分类号]** R-058 **[文献标识码]** A **[DOI]** 10.3969/j.issn.1673-6036.2022.05.002

**A Preliminary Study on the Scheme and Informatization Supporting Factors of Precision Medical Service and Industrial Development** GAO Jinghong, 1Remote Medical Center, The First Affiliated Hospital of Zhengzhou University, Zhengzhou 450052, 2National Engineering Laboratory for Internet Medical Systems and Applications, Zhengzhou 450052, China; FAN Zhaohan, National Engineering Laboratory for Internet Medical Systems and Applications, Zhengzhou 450052, China; FAN Chaolin, Department of Emergency Medicine, The First Affiliated Hospital of Zhengzhou University, Zhengzhou 450052, China; CHEN Baozhan, HE Xianying, 1Remote Medical Center, The First Affiliated Hospital of Zhengzhou University, Zhengzhou 450052, 2National Engineering Laboratory for Internet Medical Systems and Applications, Zhengzhou 450052, China

**[Abstract]** The paper discusses the layout and key information factors of precision medical service and industry development from the aspects of overall goals and ideas, program content, informatization factors, supporting measures, etc. The study results have certain reference significance for clarifying the content and goals of precision medical service and industry development, ensuring and promoting the benign development of precision medical service and industry, and improving the capacity and efficiency of precision medical service.

**[Keywords]** precision medicine; service; industry development; scheme; informatization factor

**[修回日期]** 2022-03-30

**[作者简介]** 高景宏, 博士, 助理研究员, 发表论文 40 余篇。

**[基金项目]** 河南省自然科学基金青年项目“基于多源健康医疗数据的郑州市雾霾污染健康风险评估与机制研究”(项目编号: 202300410409); 河南省高校科技创新团队支持计划“医疗大数据分析与应用”(项目编号: 20IRTSTHN028)。

## 1 引言

### 1.1 研究背景

精准医学是应用基因检测、现代遗传、生物信息、大数据等技术,根据患者临床诊疗、社会人口学信息以及疾病发生发展过程中的组学数据,结合患者生活习惯和环境因素,实现精准的疾病诊断与治疗,提供个体化疾病诊疗和预防方案的一种医学模式<sup>[1-4]</sup>。目前我国人群健康和疾病负担形势依然严峻。鉴于此,推进精准医疗服务与产业发展,一方面可精确定位致病原因和诊疗靶点,实现对个体的精准治疗,提高疾病防治效率,节约医疗费用与资源<sup>[3]</sup>;另一方面可推进医药技术发展和医疗体制变革,带动健康产业发展,助力实现健康中国战略<sup>[1]</sup>。因此精准医学成为合理高效利用医疗卫生资源、进一步推动我国医疗卫生事业发展的重要抓手。目前精准医疗服务与产业发展面临问题<sup>[1,3-5]</sup>。第一,基础较薄弱。精准医疗服务与产业发展缺乏配套的法规与标准体系予以保障,缺少综合平台支撑其创新应用,未能形成纵向连接、横向覆盖的联合体,专业人才匮乏,精准医疗产业化推进缓慢。第二,内容不明确。不同地区、部门及医疗机构之间对精准医疗服务与产业发展的目标定位、功能架构、业务模块、应用领域、发展方向等内容缺乏系统界定与方案设计。第三,管理与监督不足。目前针对精准医疗服务与产业发展的管理与监督机制尚不完善。精准医疗服务与产业发展离不开信息技术支撑,但是目前针对信息化平台、信息标准与规范、数据采集与传输、信息安全等精准医疗领域信息支撑要素的研究较少。

### 1.2 研究意义

通过探讨精准医疗服务与产业发展方案,可明确精准医疗服务内容,规范精准医疗发展路径,提高精准医疗服务与产业发展效率及质量,使精准医疗在契合我国医疗卫生事业现实需求的基础上实现快速发展与应用,从而助力实现健康中国战略。同时对精准医疗领域信息化支撑要素进行研究,可促进面向精准医疗的信息化平台建设,为相应信息标

准与规范编制提供思路,进而保障精准医疗服务与产业发展过程中的数据采集、传输与安全。本文拟从总体思路和目标、建设内容、信息化要素和保障措施等方面,对精准医疗服务与产业发展方案、信息化支撑要素进行探讨,以期为进一步推动精准医疗服务与产业良性发展,提高精准医疗服务能力、效率和质量提供参考。

## 2 精准医疗服务与产业发展方案总体目标和思路

### 2.1 主要目标

2015年科技部决定在2030年之前投入600亿元部署精准医疗领域,启动中国版“精准医疗计划”。2016年精准医疗被纳入《“十三五”国家战略性新兴产业发展规划》,以推进精准医疗领域创新和产业化,使其成为驱动大健康产业发展的新引擎。我国精准医疗服务与产业发展的建设思路逐渐清晰明确,其主要目标是以我国常见高发、危害严重的疾病及流行率高的罕见病为关注点,建立精准医学研究、应用、推广示范和支撑体系,提升疾病防治水平,带动健康服务和医药产业发展,提供更高效、精准的健康医疗服务,为提升我国人口健康水平、减少过度或无效医疗等提供支撑<sup>[1,5]</sup>。

### 2.2 总体思路

2.2.1 概述 为落实《国家中长期科学和技术发展规划纲要(2006-2020年)》,“精准医学研究”在2016-2018年被列为我国优先启动的重点专项,分别资助61项、36项、6项,投入财政经费13亿余元。参考“精准医学研究”重点专项指南,精准医疗服务与产业发展总体思路可以概括为以下几个方面。

2.2.2 思路1 构建健康人群队列和专病队列,创新生命组学大数据分析和临床应用技术,研发疾病防治与效果评价的生物学标志物检测与分析技术,集成重点疾病的精准防治方案和临床辅助决策支持系统,形成一批我国制定、国际认可、高效可行的疾病防治指南和临床路径<sup>[1,4-6]</sup>。

2.2.3 思路2 研发和集成重大疾病精准防治

关键技术，建立符合中国人群遗传背景与疾病特征的精准诊疗、精准预防与健康管理体系，实现疾病的早期预防、早期诊断、早期治疗和康复管理<sup>[1,7]</sup>。

2.2.4 思路3 建立精准医学专题、专病知识库和健康医疗大数据共享平台，建设精准医学国家平台和省、市、县级精准医学中心与精准医学实验室，组建精准医学联合体网络体系；借助远程医疗系统的网络覆盖、数据交互和综合服务功能，面向基层患者开展典型疾病的精准防诊治、个体化用药、随访、健康管理等多级协同的精准医疗服务<sup>[5,8-9]</sup>。

2.2.5 思路4 自主研发核心技术，突破多源异构健康医疗大数据的清洗、融合、存储与分析等数据处理技术，自主研发国产诊治药物、疫苗、试剂、器械和设备，逐步缩短与发达国家差距，在部分技术领域实现“弯道超车”<sup>[1,9]</sup>。

2.2.6 思路5 建立“关键技术与产品研发-综合服务平台构建-多中心健康医疗数据交互共享-典型领域应用示范”的精准医疗研发、应用体系，建设典型疾病精准医疗方案应用、示范和推广体系，加快推进、深化医疗服务模式转变，形成精准医学创新链、产业链和服务链，逐步实现从精准诊疗到精准预防的健康防护端口前移，提升我国医疗资源利用效率，满足公众健康需求<sup>[5,10]</sup>。

### 3 精准医疗服务与产业发展方案（图1）

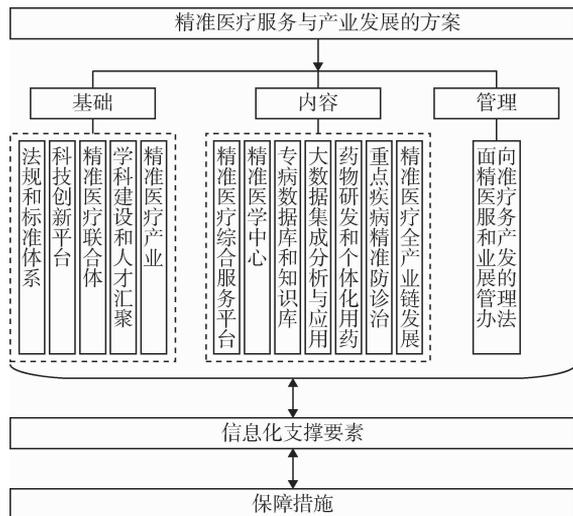


图1 精准医疗服务与产业发展方案框架

### 3.1 精准医疗服务与产业发展基础

3.1.1 法规和标准体系 制定完善精准医疗服务和产业相关法律保障体系，强化医疗信息服务规范和使用权限，建立“分级授权、分类应用、权责一致”的管理机制，保护相关参与主体的合法权益。规范精准医疗应用领域的准入标准，建立精准医疗临床服务规范和质量控制标准。

3.1.2 精准医疗科技创新平台 聚焦典型高发疾病，加大对精准医疗科技平台的财政支持和政策倾斜力度，组建精准医疗综合创新平台，支撑精准医疗关键技术研发和示范应用。设立精准医疗领域重大科技专项，从专病队列、综合服务平台、精准医学实验室、标准创制等方面进行持续投入与支持<sup>[5]</sup>。

3.1.3 精准医疗联合体 借助组学和健康数据采集检测设备，建立覆盖省、市、县、移动医疗终端的精准医学联合体。精准医学联合体的网络体系包含医疗机构、综合服务平台、移动医疗终端和可信网络等要素。通过可信网络进行精准医疗数据流转和交互，实现对入网单位及其设备、人员与数据的安全高效管理，并通过联合体开展精准医疗服务应用示范和推广。

3.1.4 精准医疗学科建设和人才汇聚 形成更具竞争力的人才招引、集聚制度和更加灵活的人才任用、管理机制。依托高校、科研机构建立完备的精准医学相关专业本科、研究生培养体系，在科技项目、研发平台、学科建设、研究生招生等方面向精准医疗领域适当倾斜。培养具有影响力的精准医学领军人才，聚集精准医学科技创新人才队伍。

3.1.5 精准医疗产业 围绕精准医疗及其应用，坚持“产-学-研-医-用”相结合，培育从事精准医疗终端、网络、云计算、大数据、人工智能、软硬件系统等领域技术研发和应用的优秀企业，支持精准医疗专病防诊治服务、个体化用药、大数据分析等创新内核的建设和发展。

### 3.2 精准医疗服务与产业发展主要内容

3.2.1 精准医疗综合服务平台 依托云计算、大数据等先进技术，建设统一权威、互联互通、开放

共享的国家、省级精准医疗综合服务平台,开发疾病注册、流程管理、移动随访、数据分析、在线教育等应用模块,支持TB级数据分布式存储和计算,形成面向精准医疗的临床、生物、健康等信息采集体系、数据交换与存储体系、精准医疗综合服务及分级服务体系。例如基于精准医疗服务平台,针对基因、临床和健康等多模态数据进行整合分析,可实现精准诊断、精准治疗、精准用药等服务。另外将精准医疗综合服务平台有机融入全民健康信息系统,与“政务云”进行互联互通,实现与上级平台、业务系统以及相关部门业务的信息交互。

**3.2.2 精准医学中心** 精准医学中心是开展精准医疗服务的载体。依托国家、省、市、县级医疗机构建设各级精准医学中心或实验室,开展完备的精准医学全流程科学研究和临床应用。不同级别的精准医学中心面向不同功能定位。例如国家级精准医学中心可满足基因、表观、转录、蛋白、代谢等多组学的基础研究与临床应用;省级精准医学中心支持基因组学和宏基因组学的基础研究和临床应用;市级中心可满足基因组学的临床检测;县级中心可支持基因位点和精准用药的临床检测。依托各级精准医学中心,以生物组学信息为基础,利用基因测序、病理、影像、大数据分析等手段,在肿瘤、心脑血管病、呼吸系统疾病、遗传性疾病、代谢性疾病等领域实现精准防诊治和个体化用药。通过远程医疗网络实现省、市精准医学中心和县级精准医学实验室之间的数据、业务、质量控制、专业人才等要素的互联互通,并对接国家级精准医学中心日常开展各类精准医疗服务。

**3.2.3 精准医疗专病、专题数据库和知识库** 构建面向精准医疗的多源异构数据库平台,实现数据清洗、标注、存储等流程,完成精准医疗专病数据库建设。建立知识来源质量评估机制和精准医疗知识库,将组学、临床、健康、环境等知识通过图理论关联,构建精准医学知识图谱。研究针对精准医疗的文本处理算法,满足TB级运算需求;建立基于统计与基于规则相结合的精准医疗辅助专家决策系统<sup>[8,11]</sup>。例如通过研发精准医疗知识库、文献库、术语管理系统等,为开展精准医疗相关科研提供支

撑,为临床医务人员提供前沿、专业的精准医学知识和信息服务,指导临床医疗实践。

**3.2.4 大数据集成分析与精准医疗应用** 基于国内外健康医疗标准,建立各类型精准医疗数据处理标准;研发基因、临床和健康数据相融合的标准体系,实现多源异构数据整合利用。建立以数据质量控制、信息安全和隐私保护为基础的数据汇交、访问、标注、建模、可视化和共享技术标准和管理规范。研发基于Hadoop/Spark的分布式文件和并行计算系统,针对多模态数据开发精准医疗大数据算法并用于辅助临床决策,推动大数据、人工智能在医学影像、心电、病理等方面的应用;通过对组学、临床、健康数据的分析,预测个体疾病风险与愈后,提升疾病预防、诊断和治疗质量,推进规模化临床诊疗信息向大数据资源的转化、整合、共享与应用<sup>[6,10-11]</sup>。

**3.2.5 药物研发和个体化用药** 依托医疗机构临床药物试验基础,挖掘和分析多组学数据,识别潜在、有临床应用价值的治疗新靶点和预测标志物,加强针对肿瘤、脑卒中、糖尿病等重点疾病的新药研发。通过整合耐药模型、临床研究、基因组学和大数据分析揭示不同靶向治疗药物发生耐药的机制,寻找耐药后的治疗新靶点,并利用大样本验证方法进行临床治疗效果评价。

**3.2.6 重点疾病精准防诊治** 依托生物信息技术和基因检测技术,基于精准医疗大数据平台对临床、组学、健康等信息的集成分析与应用,制定针对患者实际病情的特异性诊疗方案,开展肿瘤、糖尿病、心脑血管疾病等的精准防诊治。通过研发针对具体病种的个体化治疗方案,构建包括数据分析及可视化等技术的疾病精准医疗系统。

**3.2.7 精准医疗全产业链发展** 以互联网为媒介,整合精准医疗服务上下游产业链,带动国内健康医疗产业创新发展。同时结合重点疾病的分布特点和流行趋势,选择有代表性的市县级医疗机构进行专病精准防诊治示范,带动基因检测、大数据分析、精准诊疗、个体化用药等精准医疗领域相关软硬件产业发展。建立问题导向、可复制推广的精准医学临床服务和个体化用药实施路径,打造精准医

疗服务创新链、产业链和服务链。例如为响应国家重大战略部署、对标国际前沿技术、紧贴我国医疗卫生重大需求，可通过组建精准医学产业创新中心，聚焦精准诊断、精准治疗和精准医学战略资源库建设等领域，构建“政-医-产-学-研-资-用”协同创新生态系统，有机串联临床需求、医学创新、成果转化，实现创新链、资金链、服务链、产业链等深度融合，从而高效突破产业瓶颈、有力推动产业发展。

### 3.3 精准医疗服务和产业发展管理

通过研制面向精准医疗服务和产业发展的管理办法，推行精准医疗机构、平台、示范中心与实验室资质审核与准入机制以及业务监管机制，建立相应级别精准医疗服务质量控制机制。制定有关精准医疗各参与主体的权利义务划分、临床业务流程管理、长效运维、信息安全与隐私保护等方面的制度规范，明确精准医疗服务监督与绩效考核标准管理机制。

## 4 信息化支撑要素 (图 2)

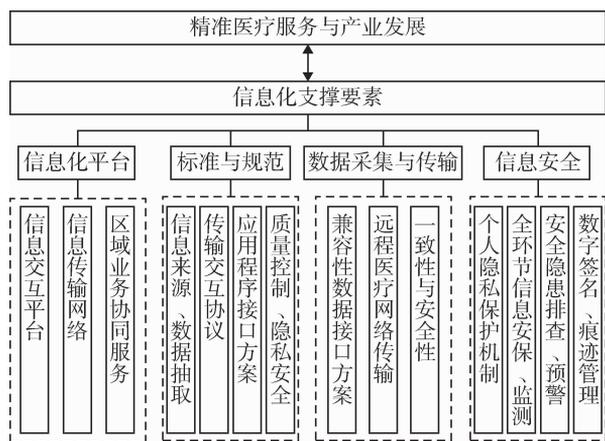


图 2 精准医疗服务和产业发展的信息化支撑要素

### 4.1 健康医疗信息化平台

通过建立和完善“国-省-市-县”4级信息交换平台、信息传输网络，开展区域精准医疗业务协同服务。基于信息化网络实现各级精准医疗平台、业务系统以及相关部门业务信息的互联互通。

### 4.2 信息技术标准与规范

对精准医疗服务和产业发展过程中涉及的信息资源、传输网络、软硬件设备、服务平台等的功能、接口方案、技术参数、传输协议进行标准化研制。基于兼容性、可操作性、人机交互友好性、安全性等方面的考量，信息技术标准与规范的制定需要根据精准医疗服务与疾病发展过程中的信息流向，对信息抽取、传输交互、应用程序接口、访问准入、隐私安全等关键环节进行定制化开发。

### 4.3 信息化数据采集与传输

针对已部署的各级精准医学示范中心、精准医学实验室的建设及移动医疗终端的信息系统，按照 HL7，医学数字成像和通信 (Digital Imaging and Communications in Medicine, DICOM)，Web Services，医疗信息系统集成 (Integrating the Healthcare Enterprise, IHE) 以及 Database 等数据接口标准，结合国家卫生健康委相关标准体系，进行升级改造或定制化开发，定义具有针对性的数据接口方案，以便与各类信息平台进行数据传输、交互<sup>[12]</sup>。依托远程医疗网络跨院、跨地区的多源异构数据传输和服务功能，构建专有数据通路，保证传输数据的一致性与安全性，形成完善的精准医学联合体数据采集与传输体系。

### 4.4 精准医疗信息安全体系

精准医疗综合服务平台、示范性精准医学中心和精准医学实验室需要建设兼顾物理安全、系统安全、网络安全和数据安全的信息安全保障体系，以确保精准医疗服务与产业发展过程中的数据安全。建立个人隐私保护机制，加强精准医疗联合体医疗卫生机构、精准医疗综合服务平台、医疗设备以及关键信息基础设施、数据应用服务过程的信息安保、常规监测，定期开展数据安全隐患排查，及早预警和处理潜在风险。统一标识医疗卫生机构和医务人员的可信数字资质与身份，推进电子实名认证、数字签名、数据访问控制等在精准医疗服务中的应用，建立精准医疗数据痕迹管理体系，确保信

息可查询、可追溯,满足精准医疗服务和行业监管需求<sup>[12]</sup>。

#### 4.5 保障措施

打造政府领导、多方参与、资源互通、协同并进的工作格局,实施部门协调推进机制,完善配套措施。加大政府政策扶持力度,鼓励和引导社会第3方参与精准医疗基础建设、应用开发和运营服务。建立运营监管体系,推行第3方参与的精准医疗服务监管,保障精准医疗服务健康有序发展。强化宣传普及,充分利用网络、电视、广播、媒体等途径开展宣传工作,使公众了解精准医疗是能够为患者提供优质医疗资源、提高诊治效率与质量、降低医疗费用的服务,切实提升其社会认知度和接受程度。

#### 5 结语

精准医疗对我国疾病诊疗精准化、前沿技术临床转化、医疗服务协同化、健康服务个体化、医药设备国产化等医疗卫生事业战略目标的实现具有重要意义,而科学的方案设计与信息化技术支撑,对精准医疗服务与产业的稳健发展至关重要。本研究从总体建设目标和思路、建设方案、信息化支撑要素和保障措施等方面,对精准医疗服务与产业发展布局和必要信息支撑要素进行探讨。研究结果对明确精准医疗服务与产业发展内容与目标、规范精准医疗发展路径、提高精准医疗发展速度和质量、提升精准医疗服务能力和效率具有参考价值。

#### 参考文献

- 1 詹启敏,张华,陈柯羽,等. 精准医学总论 [M]. 上海:上海交通大学出版社,2017.
- 2 Reardon S. Precision - Medicine Plan Raises Hopes [J]. Nature, 2015, 517 (7536): 540.
- 3 Luft F C. Personalizing Precision Medicine [J]. J Am Soc Hypertens, 2015, 9 (6): 415 - 416.
- 4 Bayer R, Galea S. Public Health in the Precision - Medicine Era [J]. New England Journal of Medicine, 2015, 373 (6): 499 - 501.
- 5 杨晓月,陈柯青. 精准医疗计划 [J]. 中国生化药物杂志, 2016 (7): 8 - 11.
- 6 唐金陵,李立明. 关于循证医学、精准医学和大数据研究的几点看法 [J]. 中华流行病学杂志, 2018, 39 (1): 1 - 7.
- 7 Rubin E H, Allen J D, Nowak J A, et al. Developing Precision Medicine in a Global World [J]. Clin Cancer Res, 2014, 20 (6): 1419 - 1427.
- 8 Mirnezami R, Nicholson J, Darzi A. Preparing for Precision Medicine [J]. N Engl J Med, 2012, 366 (6): 489 - 491.
- 9 黄小龙,罗旭,汪鹏,等. 基于健康医疗大数据的精准诊疗实施路径探讨 [J]. 中华医院管理杂志, 2017, 33 (5): 369 - 372.
- 10 黄小龙,罗旭,汪鹏,等. 健康医疗大数据驱动下的精准医疗实施进展 [J]. 医学信息学杂志, 2017, 38 (9): 17 - 21.
- 11 Khoury M J. Planning for the Future of Epidemiology in the Era of Big Data and Precision Medicine [J]. American Journal of Epidemiology, 2015, 182 (12): 977 - 979.
- 12 高景宏,赵杰,李明原,等. 面向精准医疗的多源异构数据融合技术研究 [J]. 医学信息学杂志, 2021, 42 (5): 69 - 74.

### 《医学信息学杂志》开通微信公众号

《医学信息学杂志》微信公众号现已开通,作者可通过该平台查阅稿件状态;读者可浏览当期最新内容、过刊等;同时提供国内外最新医学信息研究动态、发展前沿等,搭建编者、作者、读者之间沟通、交流的平台。可在微信添加中找到公众号,输入“医学信息学杂志”进行确认,也可扫描右侧二维码添加,敬请关注!



《医学信息学杂志》编辑部