



基因测序法规报告

出品

V=R 蛋壳研究院
VCBeat Research
未来医健趋势研究

目录

背景 3

 测序成本下降 带来监管议题 3

 四层风险引入 国家干预显现 3

监管环境：因势而变 4

监管体制：逐步有序 6

监管机构：三足鼎立 7

 1、发改委从宏观上制定基因检测产业的发展规划 8

 2、卫计委对基因检测机构的资质进行审查和规范 10

 3、CFDA 对基因检测的仪器、试剂、分析软件进行监管..... 10

监管政策：深化改革 10

 重点政策一览 10

 特别关注：消费级基因检测 14

 医疗保险与基因检测 14

中美监管对比:同多异少 15

 机构对比 15

 认证方式对比 15

案例：23andMe 个人基因检测重获批准..... 17

 技术层面：基因芯片筛查 18

 核心价值：数据库 18

 对比结果：中方需再接再厉 19

我国前沿：深圳国家基因库 19

 政策沿革 19

 基因库简介 19

 合作计划与战略部署 20

展望 20

背景

测序成本下降 带来监管议题

自 1975 年 Sanger 等发明双脱氧链末端终止法（下称 Sanger 法）和 1977 年 Gilbert 等发明化学降解法以来，基因测序技术的发展经历了第一代、第二代、第三代基因测序技术。2008 年，二代测序技术 NGS 的出现和推广，让测序成本开始迅速下降，并明显超过摩尔定律的预测，在人类全基因组测序成本已经降到 1000 美元以下，未来这一数字还将继续下降。而十年前，基因测序的技术刚刚形成时，这个数字在 3.5 万美元以上，彼时并非是一种可以向普通大众普及的技术。

与此同时，测序技术和大数据分析能力的发展使得精准医学成为可能，和传统的循证医疗相比，精准医学有望成为治疗效果最大化和副作用最小化的一门定制医疗模式，同样也引起了人们的广泛关注。

基因测序成本下降，精准医疗概念兴起，这两大因素造就了如今蓬勃发展的基因检测市场。刚刚过去的几年中，我国精准医疗发展迅猛，基因测序作为精准医疗的前段，行业面临爆发性的增长机遇，越来越多的机构和企业从基因测序理论技术迈向了基因测序临床应用。

四层风险引入 国家干预显现

然而，在逐渐放开应用期间，诸多风险四起，使得国家伸出了管制的手。这期间出现的风险，主要可列为以下四点：

风险因素	具体内容
临床风险	√ 基因检测结果，与后续治疗措施关联基因，其结果的准确性需要全面保障并具备风险承担机构
伦理风险	√ 以产前检测或疾病检测为例，基因传递的负面信息可能造成婴儿流产等结果，存在伦理上的争议
市场风险	√ 基因检测项目纳入临床标准内缓慢，收费标准不一，理论上只需通过物价部门报备，价格相差甚远 √ 基因检测从业人员资格可以，需要进一步严格审查
战略风险	√ 基因检测结果是一种战略资源，随着生物学的进步，遗传信息将被逐步破译，其影响范围和行业甚广需多加管控 √ 保险公司、医疗机构、政府对基因数据的应用影响可能是积极的，也可能是具有破坏性的

在这样的大背景之下，随着国家食药监总局和卫计委在 2014 年 2 月 9 日联合下发通知声明：在相关的准入标准、管理规范出台以前，任何医疗机构不得开展基因测序临床应用，已经开展的，要立即停止——一声令下，中国基因检测政策监管的序幕正式拉开。

本报告将从监管环境、监管体制、监管机构、监管政策、监管行动、中美监管对比、我国前沿政策等多方面深入解密基因检测领域的诸多繁复情况，为读者呈现中国基因测序法规的全景图貌。

监管环境：因势而变

时间轴一览

2014年以前	2014年2月到6月	2014年7月到2015年3月	2015年3月以后
宽松放任	全面叫停	试点运行	鼓励发展

状态与事件

2014 年前，有关基因检测监管基本处于放任发展状态，各类企业自我生长，造成了良莠不齐的乱象。

2014. 2 《关于加强临床使用基因测序相关产品和技术管理的通知》

检测仪器、诊断试剂和相关医用软件等产品，需经 CFDA 审批注册，并经卫计委批准技术准入方可应用。

从 2014 年 2 月开始，CFDA 和国家卫计委联合叫停基因检测项目：所有基于高通量测序技术的检测需经 CFDA 审批注册，并经卫生计生行政部门批准技术准入，方可应用；已经应用的，必须立即停止，由此基因检测真正纳入监管视线。

2014. 6 《第二代基因测序诊断产品批准上市》 CFDA 首次批准华大基因二代基因测序诊断 NIPT 产品上市

这是国家食品药品监督管理总局首次批准注册的第二代基因测序诊断产品。

从 2014 年 6 月底开始，监管部门开始陆续审批合格的检测产品，期间 CFDA 的动作一直快于国家卫计委。此后，国家卫计委的步伐逐渐加快，分别在 2014 年 3 月、2015 年 1 月和 2015 年 3 月，连续放开基因检测临床应用试点、产前诊断试点和肿瘤诊断与治疗试点。

2015. 4 《关于肿瘤诊断与治疗专业高通量基因测序技术临床应用试点工作的通知》

发布了第一批肿瘤诊断与治疗项目高通量基因测序技术临床试点单位名单，第一批名单有几十家单位入选，遗传病诊断专业是最多的，产前筛查与诊断专业其次，植入前胚胎遗传学诊断专业最少，但也有 7 家单位入选。

2015 年 3 月之后，中国的监管导向从趋严转向部分鼓励。尽管过去几年的政策紧张为基因检测产业带了某些负面影响，如研发成本提高，注册审批周期拉长，临床技术准入和检测项目准入门槛提高，但预计今后几年，基因产业仍将处于宽松鼓励的监管环境。

监管体制：逐步有序

基因测序临床应用随监管有序化和政策支持力度加大，具备较大的想象空间。2014 年之前，我国基因测序行业处于无监管状态，随后逐渐步入正轨。行业发展前期，严格监管保障了行业的规范运行。

NGS 产业链格局为：上游外企寡头垄断、内外合作分享临床市场；中游研究研发应用竞争激烈、临床应用严格资质管控、数据分析平台仍然不足；下游研发应用为主。

当下 NGS 临床应用试点专业只有遗传病诊断、产前筛查与诊断、植入前胚胎遗传学诊断和肿瘤诊断与治疗 4 个，前三专业试点第三方临床检测中心 9 家，肿瘤专业试点多家。随着试点效果的显现、行业运行的调整，预期 NGS 临床应用领域将不断放开。我国已颁布精准医疗国家指南，将其纳入战略新兴产业之列，给予大力支持。

NGS 临床试点专业及批准时间



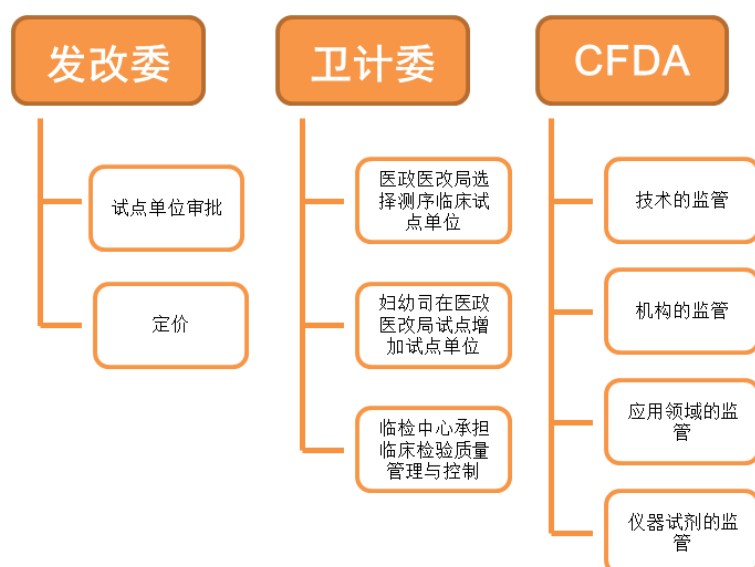
第三方临床检测中心分布

试点专业	北京	广东	湖南
遗传病诊断专业	中国医学科学院北京协和医院 北京博奥医学检验所	南方医科大学南方医院 深圳华大临床检验中心	湖南家辉遗传专科医院 中南大学湘雅医学检验所
产前筛查与诊断专业	北京博奥医学检验所 北京爱普益医学检验中心 安诺优达基因科技（北京）有限公司医学检验所	广州达安基因临床检验中心 深圳华大临床检验中心	湖南家辉遗传专科医院 中南大学湘雅医学检验所
植入前胚胎遗传学诊断专业	北京博奥医学检验所	深圳华大临床检验中心	湖南家辉遗传专科医院 中南大学湘雅医学检验所
肿瘤诊断与治疗	第二批试点专业，国内授予几十家试点单位权限		

监管机构：三足鼎立

目前来说，整个基因检测行业涉及细分产业众多，包括商业公司、临检中心、医院、仪器试剂、不同的技术平台等，所以涉及的监管部门也较多。主要包括中央和各地区发改委（简称“发改委”），卫生和计划生育委员会（简称“卫计委”），国家食品药品监督管理总局（简称“CFDA”）。

三大机构职能细分



1、发改委从宏观上制定基因检测产业的发展规划

国家发改委在宏观上制定基因检测的产业发展规则，目前采用的是“先试点、后示范、第三方考评”的方式推动新兴产业工程包的实施。

概念解析

试点：医疗机构、基因企业等，小处着手，稳健推广

示范点：地区基因检测中心，涵盖省、市、直辖市，领导试点机构

第三方考评：国家组织进行资格审查、技术检验

政策发布

2015 年 6 月，发改委发布《国家发展改革委关于实施新兴产业重大工程包的通知》，文中提到，“将支持拥有核心技术、创新能力和相关资质的机构，采取网络化布局，率先建设 30 个基因检测技术应用示范中心，以开展遗传病和出生缺陷基因筛查为重点，推动基因检测等先进健康技术普及惠民，引领重大创新成果的产业化。

2016 年 4 月，国家发展改革委下发了《关于第一批基因检测技术应用示范中心建设方案的复函》（发改办高技„2016” 534 号），正式批复建设 27 个基因检测技术应用示范中心

(27 个全国地区如下图所示)。此次批复的共有 27 个省、市、自治区和直辖市，有上百家医疗机构被批准，其中获得资格较多的包括华大基因下属独立实验室，博奥生物下属独立实



验室和达安基因独立实验室

示范点及试点单位信息一览

申报单位	承建单位
山西省发改委	山西国信凯尔医学检验所
吉林省发改委	长春博奥医学检验所、 吉林大学第一医院
江苏省发改委	苏州博奥医学检验所、 淮安市妇幼保健院 、无锡药明康德生物技术有限公司等
浙江省发改委	浙江博奥医学检验所、杭州迪安医学检验中心、杭州艾迪康医学检验中心等
福建省发改委	福建博奥医学检验所、福建省临床检验中心
山东省发改委	山东博奥医学检验所、 山东山大附属生殖医院 、 烟台毓璜顶医院 、 济宁医学院附属医院 、 济宁医学院 、 潍坊市第七人民医院 、山东医科元多能干细胞生物工程有限公司、银丰生物工程集团有限公司、山东省药物研究院、山东艾克韦医学检验所有限公司、济南朝晓生物科技有限公司
河南省发改委	郑州博奥医学检验所、 河南省人民医院等
湖南省发改委	中南大学湘雅医学检验所、湖南光琇高新生命科技有限公司、湖南圣湘生物科技有限公司、湖南圣维尔医学检验所
广东省发改委	广东博奥医学检验所、广州达安临床检验中心、广州金域医学检验中心等
四川省发改委	成都博奥独立医学实验室、成都新基因格检验所、成都华大检验所、成都贝瑞和康检验所、成都朝晓公司
贵州省发改委	贵州博奥医学检验所、贵州医科大学
云南省发改委	云南博奥医学检验所、 昆明医科大学第一附属医院 、云南华大昆华医学检验所、 云南第一人民医院 、 云南省肿瘤医院 、云南舜喜再生医学工程有限公司、昆明新基因格医学检验所
甘肃省发改委	兰州博奥医学检验所
内蒙古自治区发改委	内蒙古博奥医学检验所
宁夏回族自治区发改委	宁夏医科大学总医院
新疆维吾尔自治区发改委	新疆博奥医学检验所、 新疆医科大学第一附属医院
北京市发改委	北京博奥医学检验所、安诺优达基因科技（北京）有限公司
天津市发改委	天津诺禾医学检验所、中源协和基因科技有限公司等
上海市发改委	上海博奥颐康医学检验所、上海基康生物技术有限公司等
青岛市发改委	青岛博奥医学检验所、 青岛市妇女儿童医院 、中国科学院青岛生物能源与过程研究所单细胞中心
宁波市发改委	宁波市临床病理诊断中心、上海人类基因组研究中心、宁波美康盛德医学检验所
深圳市发改委	深圳华大医学检验所等
新疆生产建设兵团发改委	深圳华大医学检验所、 石河子大学医学院第一附属医院等

以上承建单位均于 2016 年 4 月经国家发改委审批通过，其中医院均已做红色标准，其余承建单位为第三方检测机构。

2、卫计委对基因检测机构的资质进行审查和规范

主要是对开展基因检测机构的资质进行审查和规范，具体由三个部分监管，分别是医政医管局、妇幼司、临检中心。卫计委医政医管局和妇幼司相继批准了全国各省市(除西藏)159 家临床试点进行无创产前基因测序、胚胎植入前遗传学诊断、遗传病诊断和肿瘤诊断与治疗等 4 个专业的高通量测序服务。

此外，医政医管局还发布了《药物代谢酶和药物作用靶点基因检测技术指南(试行)》，《肿瘤个体化治疗检测技术指南(试行)》等规范来指导基因检测的发展。临检中心的职责是承担临床检验质量管理与控制工作，运行全国临床检验室间质量评价计划，建立、应用临床检验参考系统，对开展基因检测服务的医学实验室进行评估和验收。

3、CFDA 对基因检测的仪器、试剂、分析软件进行监管

CFDA 主要对基因检测链上的仪器、试剂、分析软件进行监管，在 PCR 或基因芯片方面，CFDA 先后批准了 EGFR、KRAS、BRAF 等基因的检测试剂盒、基因芯片等；在高通量测序方面，CFDA 先后批准了几款应用于 NIPT 的测序仪和检测试剂。目前国内还没有用于肿瘤诊断方面的高通量测序仪和高通量检测试剂盒获批，试点单位只能以实验室自制试剂(LDTs)的形式开展检测。

监管政策：深化改革

重点政策一览

2014. 1 《食品药品监管总局办公厅关于基因分析仪等 3 个产品分类界定的通知》

基因分析仪作为Ⅲ类医疗器械管理，测序反应通用试剂盒（测序法）作为Ⅰ类医疗器械管理。《分类界定通知》的出台，是 CFDA 对基因测序行业（包括无创产前筛查）进行严格注册管理的前兆，该通知作为相关仪器试剂以及配套算法软件注册的指导性文件，基因测序行业的相关企业应以此通知为准则，进行相关产品的申报工作，使成熟的测序相关的临床产品真正跳出灰色地带，在阳光下运行。

2014. 2 《关于加强临床使用基因测序相关产品和技术管理的通知》

检测仪器、诊断试剂和相关医用软件等产品，需经 CFDA 审批注册，并经卫计委批准技术准入方可应用

如果按照特别审批申报且无相关问题，最慢只需 60 个工作日即可进入公示期，公示期最短为 10 个工作日。总体上，从申报到注册完毕，有可能在 15 周左右完成，比以往大有缩减。仅就基因测序行业所涉及的基因分析仪而言，如果通过特别审批程序进行审批，将大大缩短审批时间，相关临床产品的正式获批时间将大幅提前，可解读为行业利好之一

2014. 3 《关于开展高通量基因测序技术临床应用试点单位申报工作的通知》

已经开展高通量基因测序技术，且符合申报规定条件的医疗机构可以申请试点。总共涉及 3 个专业（遗传病诊断、产前筛查与诊断、植入前胚胎遗传学诊断），批准了 7 家北广两地的试点机构。这为基因检测的开闸奠定基础。试点单位成为行业的一面旗帜，也反映出国家政策的松动

2014. 6 《第二代基因测序诊断产品批准上市》

CFDA 首次批准华大基因二代基因测序诊断 NIPT 产品上市

这是国家食品药品监督管理总局首次批准注册的第二代基因测序诊断产品。

该批产品可通过对孕周 12 周以上的高危孕妇外周血血浆中的游离基因片段进行基因测序，对胎儿染色体非整倍体疾病 21-三体综合征、18-三体综合征和 13-三体综合征进行无创产前检查和辅助诊断。这属于行业利好，说明国家食品药品监督管理总局希望与有关部门密切合作，加强产品上市后质量监管，做好其他创新基因测序诊断产品注册工作，促进相关产业的健康有序发展。

2014. 12 《开展高通量基因测序技术临床应用试点工作的通知》

确定北广两地第一批高通量测序技术临床应用试点单位,开展遗传病诊断、产前筛查与诊断、植入前胚胎遗传学诊断试点工作

该消息公布后,让大多数人最为疑惑的是为何第三方检验机构的比例如此之大,医疗机构在基因测序领域的作用尴尬。但是可以看出对于产前筛查与诊断专业的医疗机构临床试点审批是由卫计委下属的妇幼保健服务司主管,并不在当时医政医管局发布的名单之列。接下来将会有妇幼保健服务司公布医疗机构临床试点审批结果。

2015.1 《关于产前诊断机构开展高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点工作的通知》

这远远大于此前医政医管局公布的 NITP 第三方检验机构的数目,再一次肯定了医疗机构在未来高通量基因测序临床应用中的重要作用。

审批通过了 109 家医疗机构开展高通量基因测序产前筛查与诊断 (NIPT) 临床试点

2015.1 《关于辅助生殖机构开展高通量基因测序植入前胚胎遗传学诊断临床应用试点工作的通知》

审批通过了 13 家医疗机构开展高通量基因测序植入前胚胎遗传学诊断临 (PGD) 床应用试点
本次植入前胚胎遗传学诊断临床试点的审批再一次表明了医疗机构在未来高通量基因测序临床应用中的重要地位。

2015.3 《第二代基因测序诊断产品批准上市》

CFDA 批准贝瑞和康二代基因测序诊断 NIPT 产品上市

2015.4 《关于肿瘤诊断与治疗专业高通量基因测序技术临床应用试点工作的通知》

发布了第一批肿瘤诊断与治疗项目高通量基因测序技术临床试点单位名单

第一批名单有几十家单位入选,遗传病诊断专业是最多的,产前筛查与诊断专业其次,植入前胚胎遗传学诊断专业最少,但也有 7 家单位入选。据悉,华大所获得的试点是最多的,深圳华大、武汉华大均入选多个专业。

2015.7 《国家发展改革委关于实施新兴产业重大工程包的通知》

到 2017 年国内要建成 30 个基因检测技术应用示范中心,基于这些示范中心,研究重点从

唐氏综合症、遗传性耳聋，到遗传疾病、肿瘤、心血管疾病和感染性疾病等重大疾病，再到遗传性疾病的大规模筛查，以及新的疾病基因检测技术和个人基因组检测、基因身份证等领域，最后是自主研发基因检测仪器和试剂的应用。

2015. 7 《药物代谢酶和药物作用靶点基因检测技术指南（试行）》 《肿瘤个体化治疗检测技术指南（试行）》

印发药物代谢酶和药物作用靶点基因检测技术指南；印发肿瘤个体化治疗检测技术指南，规范了药物代谢酶、药物作用靶点和肿瘤个体化治疗，有利于统一行业规范。

2015. 10 《中共中央关于制定国民经济和社会发展第十三个五年规划的建议》

将“健康中国”写入纲领性文件，未来 5 年健康产业将会获得重点扶持，这对于基因检测属于行业利好。

2016. 3 《科技部关于发布国家重点研发计划精准医学研究等重点专项 2016 年度项目申报指南的通知》

“精准医学研究”列为 2016 年优先启动的重点专项之一，并正式进入实施阶段，科技部的支持同样也为精准医学的前沿研究带来利好。

2016. 4 《关于第一批基因检测技术应用示范中心建设方案的复函》

各地在工作中要注重推进具有自主知识产权的基因检测仪器设备及试剂的产业化应用，有条件的省（市）要鼓励企业积极参与国际竞争，提升我国的医疗服务国际影响力和产业国际竞争力。

2016. 9 《“精准医学研究”重点专项 2016 年第一批立项批复公告》

该中心负责管理的国家重点研发计划“精准医学研究”重点专项已按规定程序完成第一批共计 56 个项目的立项通知发放及任务书签署工作

2016. 10 《关于加强生育全程基本医疗保健服务的若干意见》

意见提出，完善基因检测技术临床应用管理，推进基因检测技术应用示范中心建设，推动基因检测技术在出生缺陷综合防治中的科学应用。

特别关注：消费级基因检测

在传统的基因检测之外，有众多公司推出了针对个人消费者的天赋基因、健康管理基因、美容基因等检测服务。针对这一领域，国内目前尚未有详细的监管政策，但理论上此类基因检测机构均应获得发改委与卫计委审批。

而对于国外与之相似的情况，我们知道，一般国外基因检测机构均需要被 CLIA 进行资质证明，并经过 FDA 认证，但目前低成本的个人基因检测服务推出，将很多小型创业企业推到了风口浪尖。例如，FDA 叫停了 DNA4Life 公司的个人检测项目，其发言人表示：积极控制直接面向消费者销售的基因检测，其中包括药物遗传学检测，以确保它们是安全的，并且能显示它们所声称的效果，是极其重要的；没有 FDA 监管，这些检测的安全性与有效性得不到保障，可能会为患者带来潜在的伤害。而另一方面，DNA4Life 首席执行官则表示，根据临床实验室改进修订案（CLIA）确定的指南，其公司推出的这种检测被规定为实验开发的检测，不需要公司证明其临床有效性或在协助患者护理中的有用性。

综上，可以看出，如何界定消费级基因检测项目在受监管方面的范围，目前方法尚且模糊，且中外均未有详细监管政策出台，需要相关部门进一步商讨。

医疗保险与基因检测

目前，尚未有国家级政策文件表明基因检测可纳入医保范围之内，但是就各省级医保政策实施来看，多省均在积极探寻基因检测纳入医保项目的试点运行。

例如，2015 年，随着基因检测行业利好不断，湖南省和贵州省相继发布支持基因检测技术应用的政策，拟将基因检测纳入医保报销。具体情况如下：

2015.11 贵州省 《支持基因检测技术应用政策措施(试行)》

提出要探索建立财政补贴、医保报销和个人自付共同承担的基因检测付费机制，并加快推动治疗药物基因检测、罕见病基因检测按规定纳入医保支付范围。其中，《措施》明确指出，高龄单独两孩孕产妇唐氏综合征等出生缺陷基因筛查享受全免费政策。

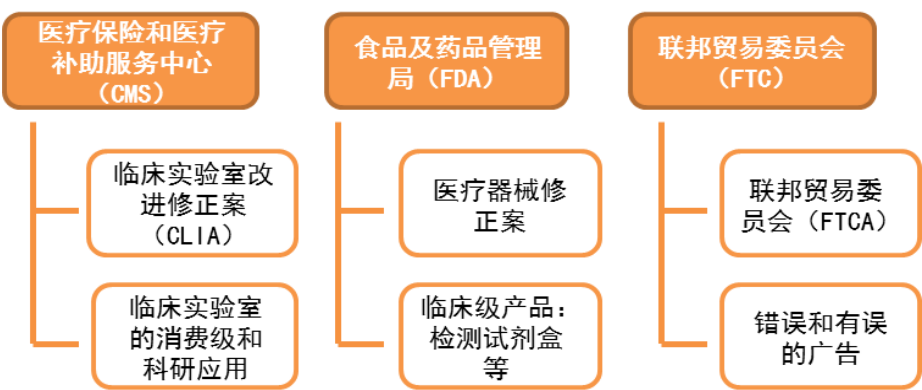
2015.8 湖南省印发关于 《湖南省促进基因检测技术应用若干政策（试行）》

提出包括以政府采购的方式开展和推广遗传病基因检测、开展基因检测试点、大力推广个性化医疗、将部分基因检测费用纳入医保等十二项政策。其中，针对计划生育特殊家庭，将免费开展“先证者诊断”及产前诊断服务，降低出生缺陷儿概率。

中美监管对比:同多异少

机构对比

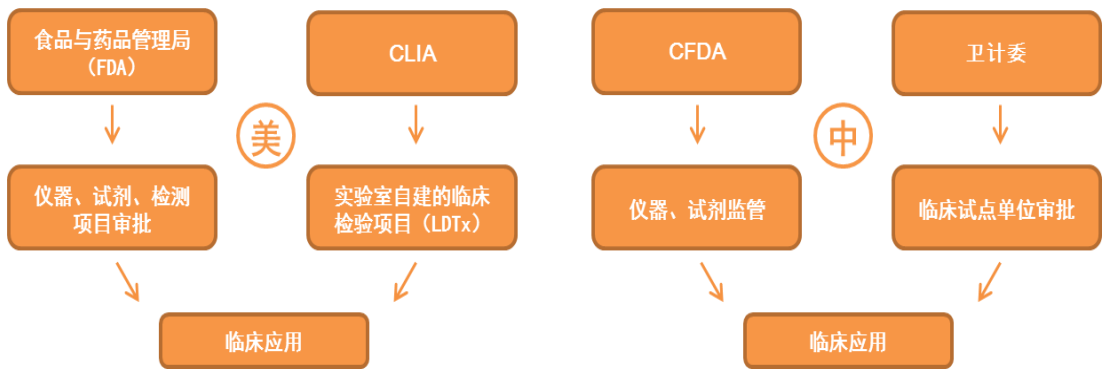
美国基因测序产业由医疗保险和医疗补助服务中心（CMS）、食品及药品管理局（FDA）和联邦贸易委员会（FTC）共同监管。CMS 主要通过《临床实验室改进法案修正案》（CLIA）监管消费级和科研级应用，FDA 负责临床级产品的审批，FTC 负责监管其中错误和有误导性的产品宣传。



认证方式对比

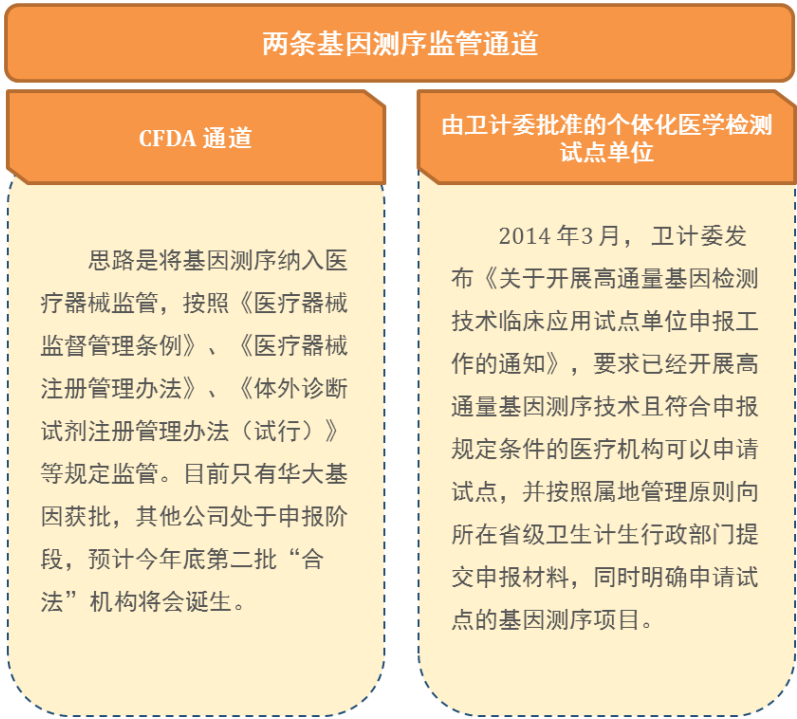
美国有近 80%的实验室通过了 CLIA 认证，意味着这些临床实验室试验结果的准确性、可靠性和时效性都将得到 CLIA 认可，从而为其承接更多临床试验项目铺平道路，也意味着 CLIA 实验室能够根据市场的现实需求，快速地开发实验室自建项目，并通过在临床上的应用给予可靠的临床指导。CLIA 认证是解决了基础研究和临床应用之间低效率转化甚至脱节的一剂良方，对转化医学和研究成果转化有非常重要的意义。美国大部分液态活检公司都是走 CLIA 认证，而非 FDA 认证。中国也借鉴了这种方式来规范国内基因检测公司的竞争，CFDA

并不主要负责认证基因检测公司，其权限主要落于卫计委，同时辅以国发委监管。



国内的基于基因检测的液态活检项目进入临床也实行双重监管，所有仪器设备，试剂规CFDA 报批管理，临床实验归属卫计委管理。从中可以看到，我国基于 NGS 的液态活检项目的临床试点制度的推行参考的正是美国 CLIA 认证制度。即要求试点单位内部有严格的质量控制，并且相关工作人员需经培训合格上岗，则不受 CFDA 对仪器和试剂的注册限制。

目前国内的基因检测包括两条基因测序监管通道，获得其中一种认可，即可合法开展测序服务。其中，临床基因测序试点单位属于过渡性质。



案例：23andMe 个人基因检测重获批准

个人基因检测公司 23andMe 在被 FDA 禁止向个人消费者出售基因疾病分析服务两年后，日前宣布重获 FDA 批准。此次提供修订后的个性化基因组服务，包括祖源、健康、非医学特征（如雀斑、头发卷曲、乳糖不耐受症等）以及疾病携带状况的信息报告。



23ANDME 以及它的个人基因检测业务

23andMe 是美国一家著名的提供个人基因检测的医疗服务公司，在 2007 年时，23andMe 就开始提供价格为 999 美元的个人基因检测服务；在拿到 D 轮融资之后，服务价格直接降低到 99 美元。通过 99 美元的检测服务，用户可以获得全基因组上超过 100 万个位点的基因信息，和针对这些信息所做的分析，包括对 259 种疾病患病率的预测和祖先分析。2013 年 11 月，FDA 要求 23andMe 暂停为用户提供健康方面的基因检测服务，只允许为用户提供祖先检测和原始基因数据。



技术层面：基因芯片筛查

23andMe 的基因检测用的是基因芯片筛查技术，检测的是 SNP（单核苷酸的多态性），而不是基因测序。23andMe 具体使用的芯片是在 Illumina Human Omni Express-24 format chip 基础上改进而来，大约可以检测 100 万个 SNP，SNP 被认为是与疾病的发病风险相关。SNP 检测所获得的生命信息比基因测序少得多，因此 SNP 检测成本相对较少，这使得低成本基因检测成为可能。但是随着测序技术的快速发展，基因测序必然会逐步取代 SNP 检测，我们认为未来基因检测的发展趋势是：基于基因芯片的 SNP 检测过渡到外显子测序，再到全基因组测序。监管层面：部分放开，疾病风险分析和药物过敏分析仍不允许。

2013 年 11 月，FDA 叫停 23andMe 的基因检测分析服务是基于用户安全的考虑。由于当前生命科学研究的局限性，数据库垄断，分析方法不统一，以及遗传咨询的缺失等问题，通过对特定 SNP 的检测来对用户患病概率作出评估是不严谨的。因为到现在这些问题依然没有解决，所以 23andMe 此次只是获批进行祖源、健康、非医学特征以及疾病携带状况的信息报告，仍不被允许向消费者提供一些疾病的风险预测分析和对相应药物的过敏分析，全面放开还需要很长一段时间。就我国基因检测行业来看，当前基因检测市场相对混乱，未来有针对行业进行整顿的可能。

核心价值：数据库

23andMe 从 2006 年成立起，就尽可能的降低 DNA 检测服务的价格吸引更多的用户，10 年间 23andMe 已经积累了 100 万客户，而基因检测服务费用给公司带来了不到 2 亿美元的收入，这与公司前期的投入相差甚远。实际上通过用户基因检测所建立起来的数据库才是真正的价值所在，23andMe 利用大数据分析技术来寻找特定的基因特质与不同疾病之间的关联，这些分析结果和原始数据都是众多制药公司研发新药的基础，通过向制药公司提供数据库所获得收益远远大于基因检测服务收入，这可能是基因检测公司未来的主要盈利模式。

对比结果：中方需再接再厉

中美基因检测市场广阔，主要检测技术是基因芯片 SNP 检测和基因测序，其中以前者为主，因为 SNP 检测准入门槛较低，而且检测费用相对较低，易于被消费者接受。当前各类医疗机构基因检测项目繁多，在美国，FDA 曾禁止各类疾病风险分析项目、天赋分析项目等，这些分析结果的理论依据有待考究，我国生部门对行业加强整顿的可能性也将较大。在高通量基因测序方面，尽管政府加强了监管，在产前筛查和产前诊断、遗传病诊断、肿瘤诊断与治疗、植入前胚胎遗传学诊断 4 个领域制订了试点名单，但基因检测领域乱象环生的情况，还需要进一步卫计委和 CFDA 的进一步把控。

我国前沿：深圳国家基因库

政策沿革

2011 年 1 月，国家发展改革委员会批复同意深圳依托华大基因研究院组建深圳国家基因库；

2011 年 10 月，深圳国家基因库建设方案获得国家发展改革委员会、财政部、工业和信息化部、卫生和计划生育委员会四部委批复，正式投建；

2016 年 9 月，深圳国家基因库正式建成营业。

基因库简介

2016 年 9 月 22 日，深圳国家基因库作为我国目前唯一的国家基因库开始营业，这是继美国、英国和日本之后，世界上第四个建成的类似基因库，并且中国的基因库将与其他三个基因库分享信息。

国家基因库分两期建设，此次开业的是一期，工程投资 7.8 亿元，其中，华大基因配套投资 3.6 亿元。一期建筑面积为 4.75 万平方米，目前基因的信息数据总量达 60PB，生物样

本存储能力为 3000 万份，二期则会扩展到 3 亿份。

国家基因库一期工程的建设主要包括“三库两平台”，即基因信息数据库（干库）、生物样本资源库（湿库）、生物活体库（活库）和数字化平台、基因编辑平台。

国家基因库设有理事会，由国家发改委、财政部、工信部、卫计委四部委牵头，深圳市政府共同参与。国家基因库主任由华大农业集团董事长兼总裁梅永红担任。

合作计划与战略部署

国家基因库与斯瓦尔巴全球种子库（The Svalbard “Doomsday” Seed Vault）、德国癌症研究中心（DKFZ）、中国科学院深圳先进技术研究院、华为以及阿里大数据等国内外知名机构进行战略合作。

合作领域包括种子数字化、儿童健康表观基因组、万种噬菌体基因组等方面，启动 DNA 存储、超大基因组合成计划、瑞丽植物园数字化项目、母婴健康队列等重大建设规划项目，并正式对外启用国家基因库数字化平台和开放数据中心，多方布局水产农业等重要产业。

展望

总而言之，当前的基因检测领域，秩序状况尚待提高。相信在发改委与卫计委的共同监控之下，在 CFDA 的协助管理之下，中国基因检测市场必能拥有光明的未来。一方面，基因检测产业内部将建立行之有效的行业标准与执行准则；另一方面，消费市场能够不必等待，放心而充分地享受尖端医学技术带来的医疗福利，让许多疑难杂症成为过去时。而这样结果的产生，必需各方协同合作、共同发展，让我们共同期待中国基因检测市场成熟的一天。