

精准医学时代下检验医学的范式转型与学科融合路径

康静思

玉屏侗族自治县人民医院 贵州 铜仁 554000

摘要: 精准医学作为以个体化、预测性、预防性和参与性(4P)为核心的新医学范式,正以前所未有的深度和广度重塑全球医疗健康体系。在这一宏大变革中,检验医学作为连接基础研究与临床实践的关键桥梁,其角色、功能与价值被赋予了全新的内涵。本文旨在系统阐述精准医学对检验医学带来的深刻挑战与历史性机遇,深入剖析检验医学从传统“辅助诊断”向“引领诊疗决策”进行范式转型的内在逻辑与外在驱动,并重点探讨其与基因组学、生物信息学、人工智能、临床医学等多学科深度融合的必要性、关键路径与未来方向。文章认为,唯有主动拥抱技术革命,重构知识体系,打破学科壁垒,检验医学方能真正成为精准医学时代的“导航仪”与“引擎”,为实现更高效、更安全、更具成本效益的个体化医疗提供核心支撑。

关键词: 精准医学; 检验医学; 范式转型; 学科融合; 多组学; 人工智能

引言

21世纪初,“人类基因组计划”完成推动医学模式从经验、循证医学向精准医学跃迁。精准医学借助个体基因、环境及生活方式等信息,精准分类、预测、预防和治疗疾病,达成“同病异治、异病同治”。这一范式转变,不仅要求临床医生改变诊疗思维,更对检验医学提出根本性变革需求。长久以来,检验医学被视为临床诊疗“辅助科室”,工作重心在提供常规检测数据。但在精准医学下,疾病定义被分子特征重写,如非小细胞肺癌细分多个分子亚型,对应不同靶向治疗方案。此时,检验医学信息不再简单,而是直接决定患者能否用靶向药、影响生存预后。检验医学从“支持者”变为“决策者”,处于范式转型关键路口。本文将系统探讨这一转型的动因、内涵、挑战与实现路径。

1 精准医学对检验医学的颠覆性挑战

精准医学的兴起,对传统检验医学的理论基础、技术体系、服务模式和人才结构构成了全方位的冲击。

1.1 从“群体参考”到“个体基线”的认知颠覆

传统检验医学建立在大样本统计学基础上,通过建立“正常参考区间”来判断个体健康状态。这种方法隐含的前提是,同一疾病在不同个体中的生物学表现具有高度同质性。然而,精准医学揭示,即使是同一种临床表型的疾病,其背后的分子驱动机制也可能千差万别。这意味着,一个落在“正常区间”内的检测结果,对于某个特定个体而言,可能恰恰是其疾病发生发展的关键信号^[1]。反之,一个超出参考区间的数值,若与该个体的固有生理状态相符,则未必代表病理状态。因此,检验医学亟需从静态的、群体化的参考值思维,转向动态的、个

体化的基线比较思维,这要求我们不仅要关注单次检测结果,更要建立并追踪个体全生命周期的健康数据档案。

1.2 从“单一指标”到“多维数据”的信息爆炸

精准医学依赖于海量、多维度的生物医学数据,即所谓的“多组学”(Multi-omics)数据,包括基因组、转录组、蛋白组、代谢组、微生物组等。这些数据共同构成了理解个体健康与疾病复杂网络的基础。传统检验项目通常聚焦于少数几个孤立的生物标志物,而精准医学则要求整合分析成百上千个甚至数百万个数据点。这种信息量级的指数级增长,对检验医学的数据采集、处理、存储、分析和解读能力提出了前所未有的挑战。如何从浩瀚的数据海洋中提炼出具有临床意义的“信号”,而非被“噪声”淹没,成为检验医学必须解决的核心问题。

1.3 从“诊断确认”到“全程管理”的功能拓展

在传统模式下,检验的主要功能是在患者出现症状后,协助临床医生做出确诊。而在精准医学框架下,检验的功能被极大地前置和延展。在疾病发生前,基于遗传风险评估的基因检测可以识别高危人群,实现早期预警和一级预防;在疾病早期,超灵敏的液体活检技术可以在影像学尚无发现时捕捉到肿瘤的蛛丝马迹;在治疗过程中,伴随诊断(Companion Diagnostics)指导靶向药物的选择,而动态监测则用于评估疗效、预测耐药和调整治疗方案;在康复期,检验数据又可用于长期随访和健康管理。检验医学的角色由此贯穿了“防-筛-诊-治-康”的全链条,其价值从“事后诸葛亮”转变为“事前预言家”和“事中导航员”。

1.4 从“技术操作”到“临床解读”的价值重心转移
随着自动化、智能化程度的提高,检验样本的前处

理、检测和后处理流程日益标准化，技术操作本身的价值在相对下降。精准医学时代真正的核心竞争力，在于对复杂检测结果的临床解读能力。一份包含数百个基因变异的NGS（下一代测序）报告，其临床意义并非不言自明。哪些是驱动突变？哪些是乘客突变？变异的致病性如何分级？是否有匹配的靶向药物或临床试验？这些都需要检验医师（Laboratory Physician）或具备深厚临床背景的分子病理学家，结合患者的病史、家族史、用药史等综合信息，才能给出精准的解读和建议。这标志着检验医学的价值重心，正从“做得准”向“解得透”发生根本性转移。

2 检验医学的范式转型：内涵与路径

2.1 理念转型：确立“以患者为中心”的整合诊断观

转型的首要任务是理念革新。检验医学必须摒弃“以标本为中心”的旧有思维，树立“以患者为中心”的整合诊断观。这意味着，检验科不应再被视为一个被动接收样本、输出数据的“黑箱”，而应成为一个主动参与临床决策的“智慧中心”。检验人员需要与临床医生建立更为紧密的合作关系，共同参与患者的诊疗方案制定中。例如，在肿瘤分子检测前，检验科应与肿瘤科医生充分沟通，明确检测目的（是用于初诊分型、耐药监测还是寻找新药），从而选择最合适的检测panel和策略，避免过度检测或检测不足。

2.2 技术转型：构建多组学整合的技术平台

检验医学实验室需要构建能够兼容并整合多组学分析的技术平台。（1）高通量测序（NGS）的普及与深化：NGS已成为精准医学的标配技术。检验科需建立从DNA/RNA提取、文库构建、上机测序到原始数据分析的完整NGS工作流程，并确保其符合临床级的质量标准（如CLIA、CAP认证）。（2）液体活检技术的临床应用：循环肿瘤DNA（ctDNA）、循环肿瘤细胞（CTC）等液体活检技术因其无创、可重复的优势，在肿瘤早筛、微小残留病灶（MRD）监测、耐药机制研究等方面展现出巨大潜力。将其纳入常规检验服务体系，是技术转型的重要方向^[2]。（3）质谱技术的复兴：高分辨质谱（HRMS）在蛋白质组学、代谢组学和精准用药监测（如免疫抑制剂、抗生素血药浓度）方面具有不可替代的优势，将成为检验医学技术矩阵中的重要一环。（4）空间组学与单细胞技术的前瞻布局：这些前沿技术能够揭示组织微环境中细胞间的相互作用和异质性，虽然目前成本高昂，但检验医学界应保持关注，并为未来的临床转化做好技术储备。

2.3 服务模式转型：打造“检验-临床-患者”三位一体的服务闭环

服务模式的创新是转型落地的关键。（1）建立分子肿瘤委员会（Molecular Tumor Board, MTB）：MTB是由分子病理学家、肿瘤学家、遗传学家、生物信息学家、药剂师和伦理学家等组成的多学科团队，定期对复杂的分子检测结果进行集体讨论和解读，为患者制定最优的个体化治疗方案。检验科在其中扮演着核心的信息提供者和解读专家角色^[3]。（2）推行检验咨询门诊：借鉴遗传咨询门诊的成功经验，开设由资深检验医师坐诊的检验咨询门诊，直接面向临床医生和患者，解答关于检测项目选择、结果解读、后续诊疗建议等问题，打通检验与临床的最后一公里。（3）发展远程检验与居家检测：利用物联网和移动互联网技术，将部分检验服务延伸至社区和家庭，如居家血糖、血脂、甚至新冠抗原检测。检验科需要建立相应的质量控制、数据传输和结果反馈体系，确保居家检测数据的可靠性和临床可用性。

2.4 人才结构转型：培养复合型“检验科学家”

任何转型最终都依赖于人。精准医学时代呼唤的是兼具深厚医学知识、精湛实验技能、扎实生物信息学功底和良好沟通能力的复合型“检验科学家”（Laboratory Scientist）。这要求：（1）改革教育体系：医学院校和检验专业应增设基因组学、生物信息学、临床决策支持、医学伦理等课程，培养学生的跨学科视野。（2）强化在职培训：对现有检验人员进行系统性再教育，特别是提升其对NGS数据分析、变异解读指南（如ACMG指南）的掌握能力。（3）引进交叉人才：积极引进具有生物信息学、计算生物学、人工智能背景的专业人才，与传统检验人员形成优势互补的团队。

3 学科融合：检验医学赋能精准医学的核心路径

3.1 与基因组学/多组学的深度融合

这是最直接、最核心的融合。检验医学不仅是多组学技术的使用者，更应成为多组学数据临床转化的推动者。检验科需要建立自己的生物信息学分析管线，能够对原始测序数据进行质控、比对、变异识别和注释。更重要的是，要建立本地化的、不断更新的临床知识库，将公共数据库（如ClinVar, COSMIC）的信息与本院的临床实践数据相结合，形成具有地域和人群特色的解读体系。这种融合使得检验科能够从数据的“搬运工”转变为知识的“创造者”。

3.2 与生物信息学和人工智能（AI）的协同进化

面对多组学数据的复杂性，人工解读已力不从心。AI，特别是机器学习和深度学习，为检验医学提供了强大的分析工具。AI算法可以自动识别病理切片中的癌细胞、分析流式细胞术的复杂图谱、甚至从常规血常规数

据中挖掘出潜在的疾病风险信号。通过整合多组学数据、电子病历(EMR)和影像学资料, AI可以构建疾病风险预测、治疗反应预测和预后评估模型。检验科提供的高质量、标准化的实验室数据, 是训练这些模型不可或缺的“燃料”^[4]。AI可以根据患者的综合信息, 自动生成结构化的、包含治疗建议和临床试验信息的智能检验报告, 极大提升报告的临床价值。检验医学与AI的融合, 将催生“计算检验医学”这一新兴交叉领域。

3.3 与临床医学的无缝对接

检验医学的终极价值体现在临床获益上。因此, 与临床各专科的深度融合至关重要。(1) 专科化检验服务: 针对不同专科(如肿瘤、心血管、神经、生殖)的特点和需求, 提供定制化的检验套餐和解读服务。例如, 心血管检验不仅关注血脂, 更应整合脂蛋白(a)、同型半胱氨酸、炎症因子以及相关的基因多态性信息, 进行综合心血管风险评估。(2) 嵌入临床路径: 将关键的精准检验项目(如PD-L1表达、MSI/MMR状态)作为特定疾病临床路径中的强制节点, 确保每位符合条件的患者都能及时获得必要的检测, 从而保障精准治疗的公平可及。(3) 联合科研攻关: 检验科与临床科室应联合开展基于真实世界数据的转化医学研究, 共同探索新的生物标志物、验证新的诊疗策略, 形成“临床发现问题-检验提供方案-临床验证效果-检验优化方法”的良性循环。

3.4 与公共卫生和健康管理的跨界联动

精准医学的理念同样适用于群体层面的健康管理。检验医学可以与公共卫生部门合作, 利用大规模人群队列的检验数据, 绘制区域性的疾病风险图谱, 为制定精准的公共卫生干预策略提供依据。同时, 个人的全生命周

期健康档案, 其核心组成部分就是连续、动态的检验数据。检验医学在此扮演着健康“守门人”的角色, 通过早期预警和风险分层, 引导个体采取针对性的健康促进措施。

4 结语

精准医学时代的到来, 既是挑战, 更是机遇。检验医学作为这场医学革命的基石和先锋, 其范式转型已非选择题, 而是必答题。这场转型的核心, 在于从被动响应走向主动引领, 从提供数据走向贡献智慧, 从单一学科走向深度融合。通过坚定地推进理念、技术、服务和人才的全面革新, 并积极拥抱与基因组学、生物信息学、人工智能及临床医学的深度交叉融合, 检验医学必将突破传统边界, 重塑自身价值, 最终成为驱动精准医学从愿景走向现实的核心引擎, 为人类健康事业作出不可替代的卓越贡献。

参考文献

- [1] 党颖强, 姜瑶, 吴茜, 等. 检验医学发展的新趋势——临床检验组学[J]. 国际检验医学杂志, 2025, 46(15): 1873-1878.
- [2] 张琦. 生物技术产业驱动下临床检验医学的创新发展与未来趋势[J]. 中国战略新兴产业, 2026, (01): 151-153.
- [3] 孙森, 王家欣, 许建成. 大数据视域下检验医学知识图谱的临床应用与评价[J]. 现代检验医学杂志, 2025, 40(05): 200-204.
- [4] 张俊峰, 陶奕. 人工智能在检验医学中的技术应用、多元场景、挑战及策略[J]. 中国科技论文在线精品论文, 2025, 18(02): 350-352.