



分子病理基础和规范化

陆国辉, MD, ABMG

[公司网址] www.amcarelab.com

声明: 本文件中所包含的内容和附件信息是保密并受相关法律保护的。未经同意, 请勿转发、传播或复制。非常感谢您的配合!

CONTENTS

一、AMP

二、分子病理基础

(一) 细胞周期细胞周期监控及其相关基因

(二) 组织细胞水平

(三) 分子/基因组水平

(四) 肿瘤相关病原体对肿瘤的影响

三、综合性分子病理的组成

四、分子病理规范



—、AMP

Association of Molecular Pathology

Association of Molecular Pathology



- Founded in 1995
- To provide structure and leadership to the emerging field of molecular diagnostics.
- AMP's 2,500+ members include individuals from academic and community medical centers, government, and industry; including pathologist and doctoral scientist laboratory directors; basic and translational scientists; technologists; and trainees.
- AMP is the primary resource for expertise, education, and collaboration in one of the fastest growing fields in healthcare.
- AMP members influence policy and regulation on the national and international levels, ultimately serving to advance innovation in the field and protect patient access to high quality, appropriate testing.

The Spectrum of Clinical Utilities in Molecular Pathology

Testing Procedures for Inherited Conditions and Cancer

- **DIAGNOSIS**

- Molecular Diagnosis in Inherited Diseases
- Molecular Diagnosis in Oncology
- Molecular Diagnosis in the Absence of Treatment

- **PROGNOSIS**

- Prognostic Molecular Diagnostics in Inherited Diseases
- Prognostic Molecular Diagnostics in Oncology

- **PRESYMPTOMATIC AND PREDICTIVE (可预测) TESTING**

- Presymptomatic Molecular Testing for Inherited Disease
- Predictive Molecular Testing in Oncology

- **IMPORTANCE OF MOLECULAR TESTING TO THE HEALTHCARE SYSTEM**

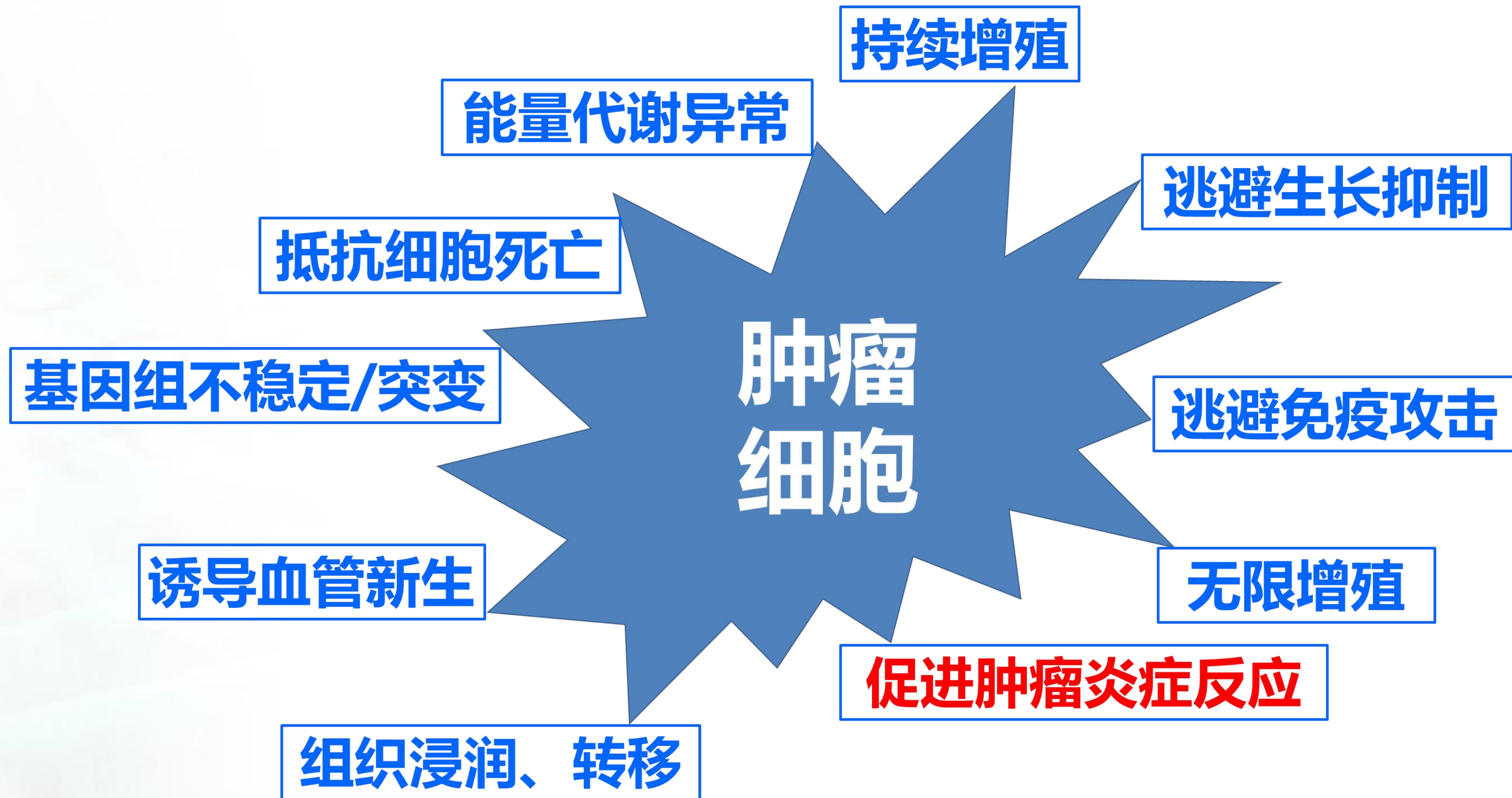
- **THERAPUTIC TESTING**

- **RECURRENT TESTING**

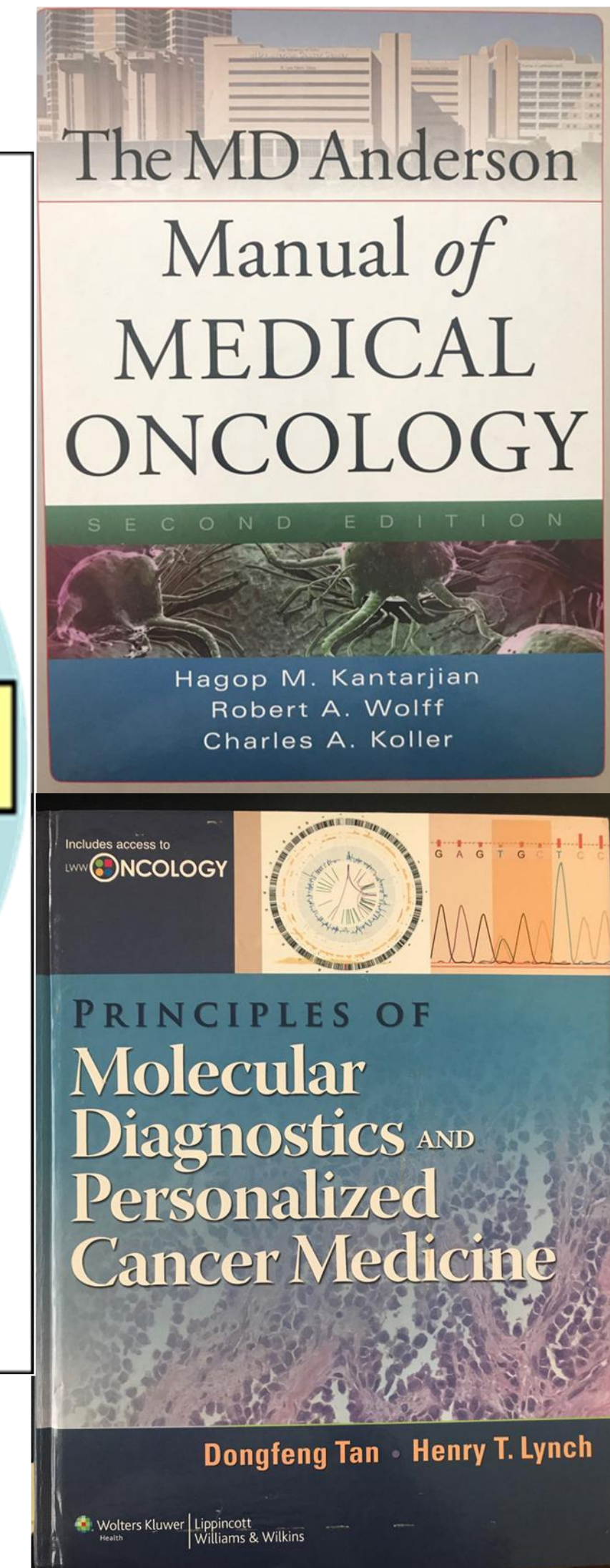
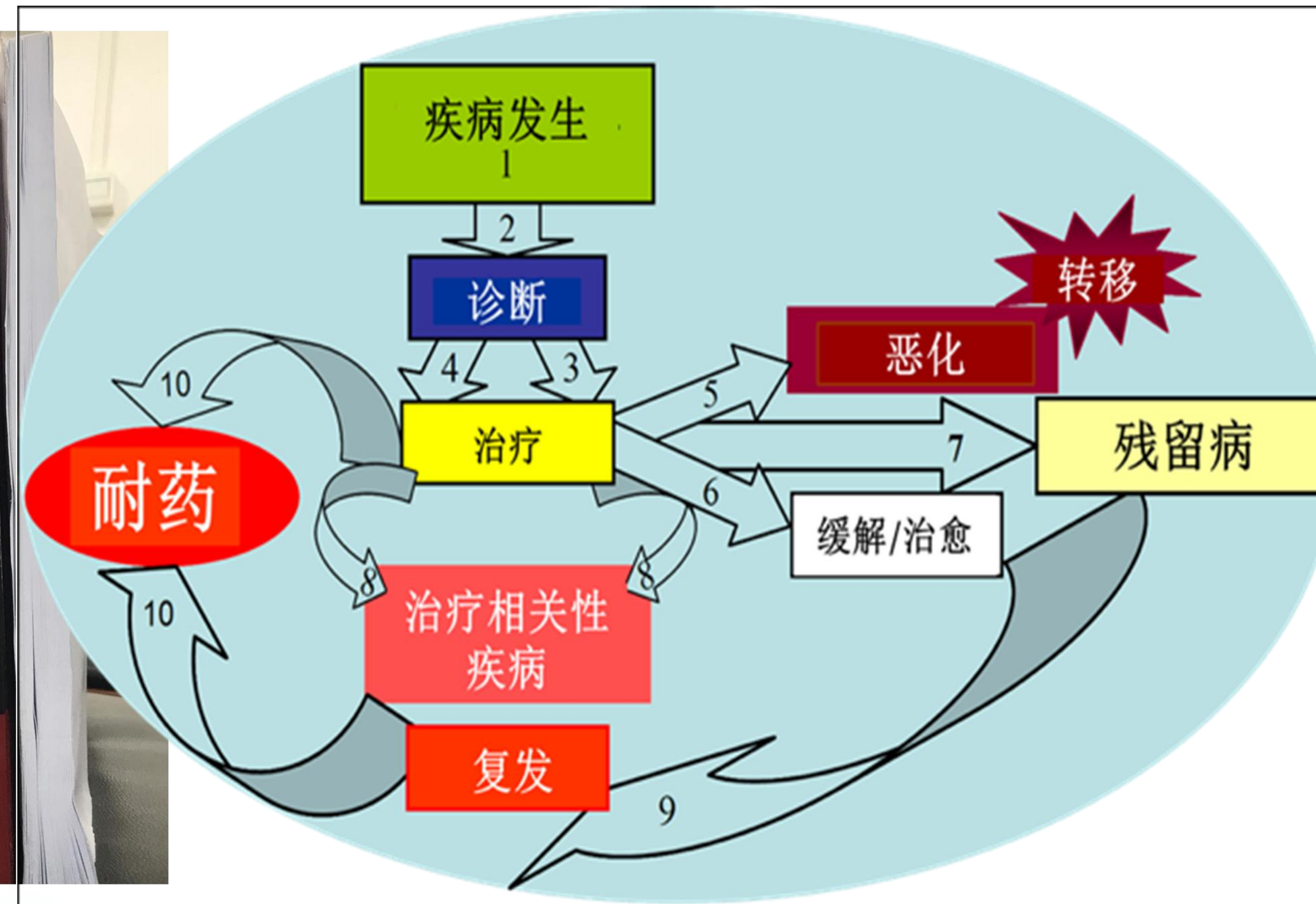
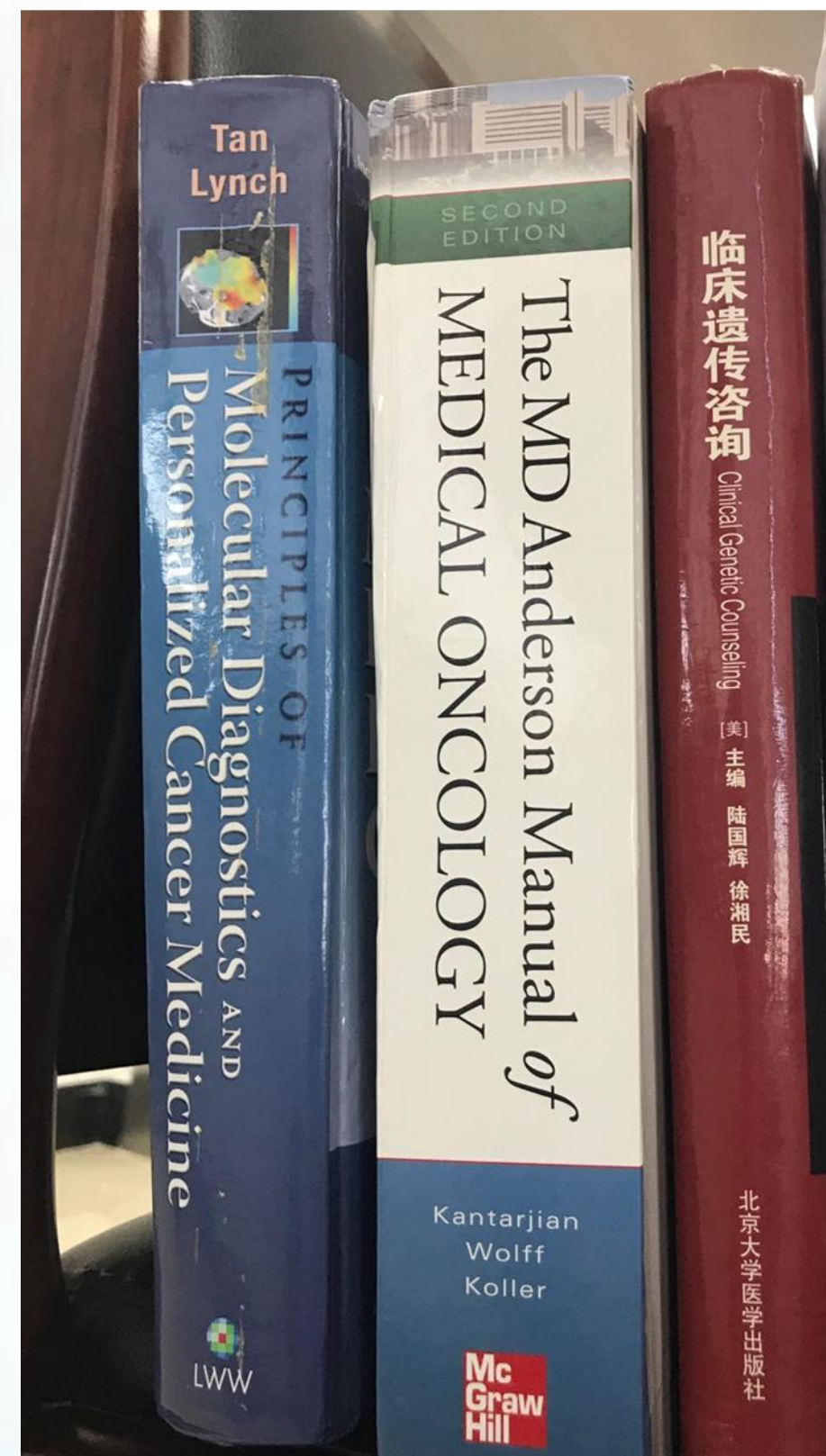


二、分子病理基础

肿瘤发生相关10大因素

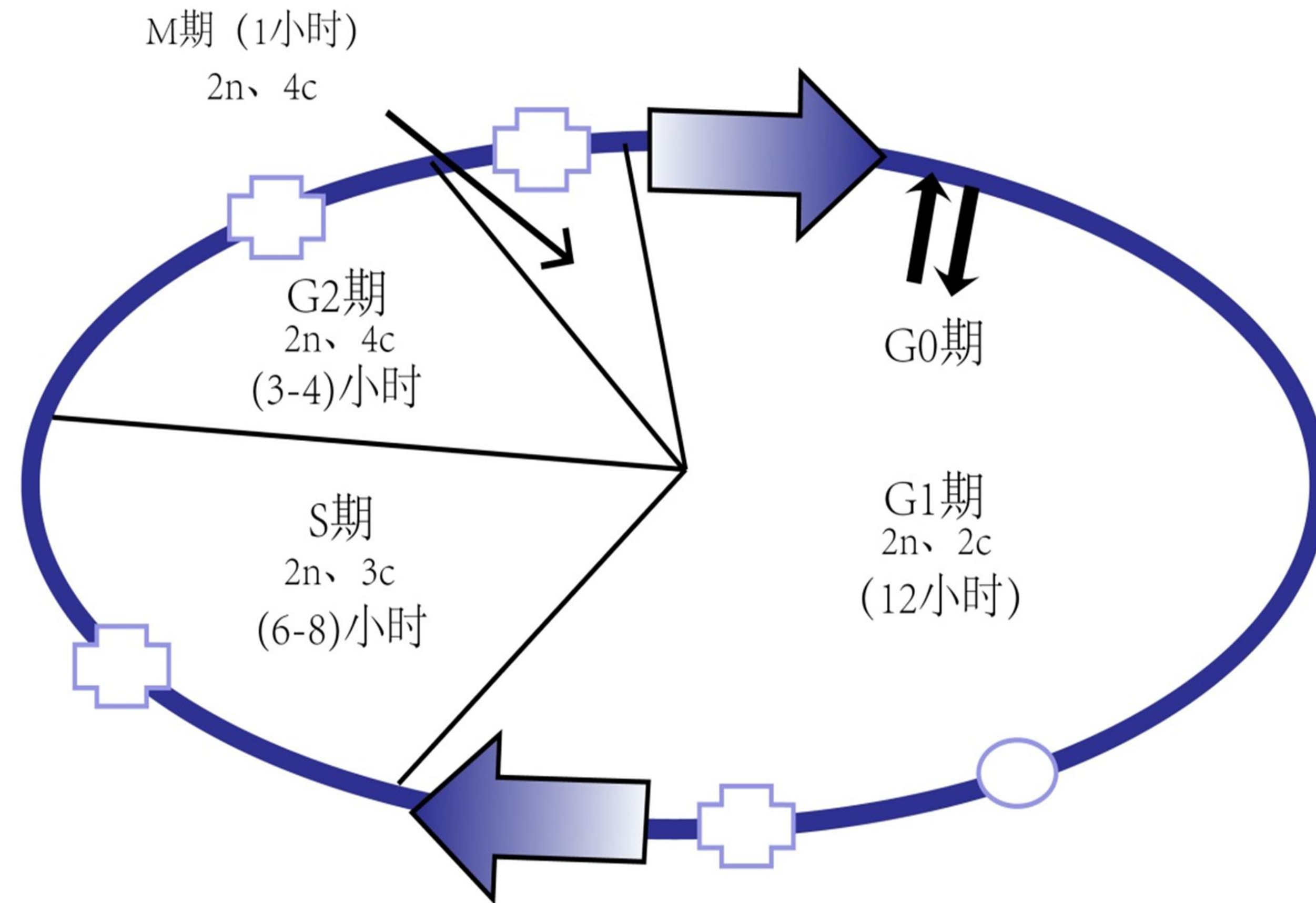


肿瘤结局10大过程

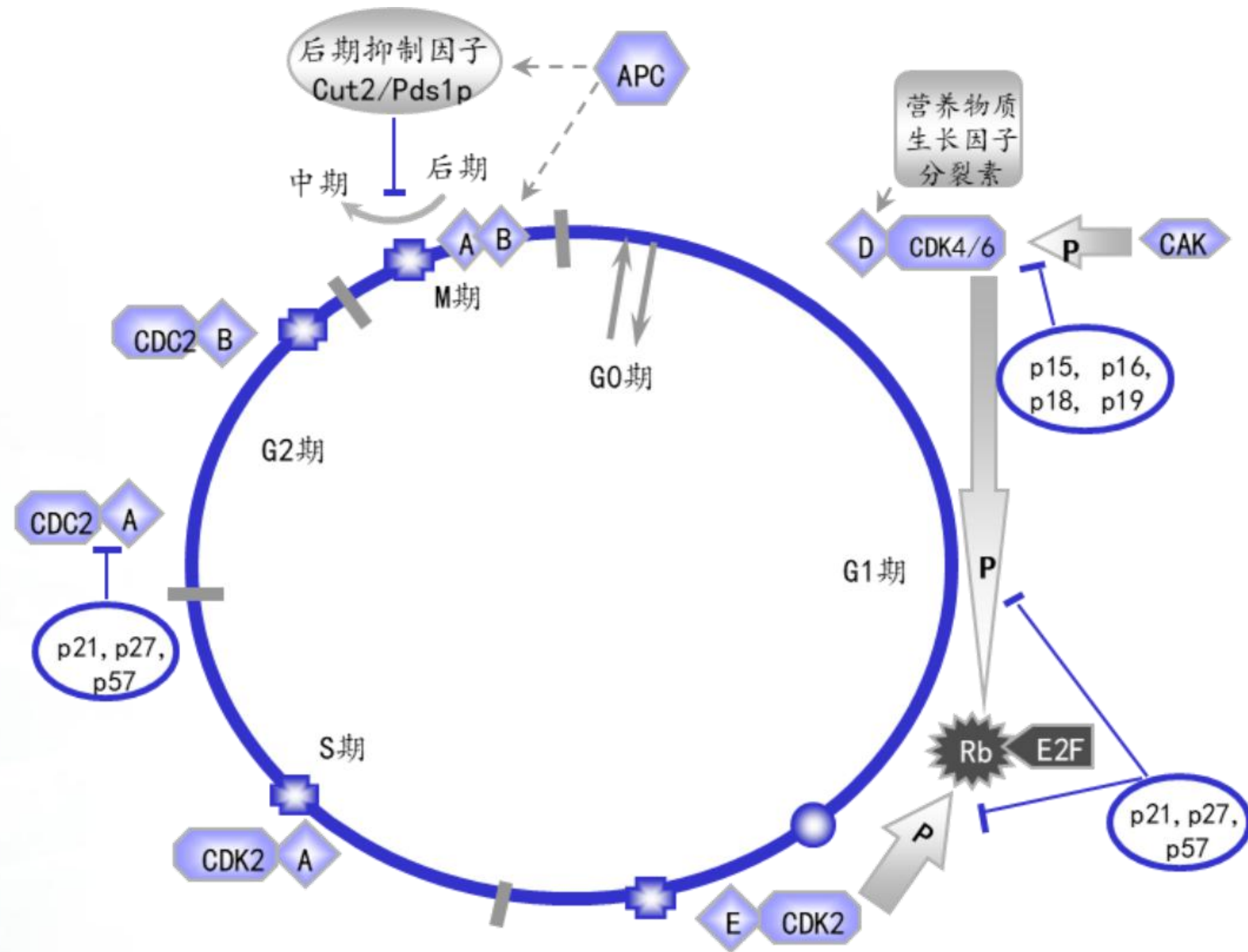


引自：陆国辉: Cancer Cytogenomics.
In: Tan DF and Lynch HT, eds.
The Principles and Molecular Diagnostics
and Cancer Medicine, 2013

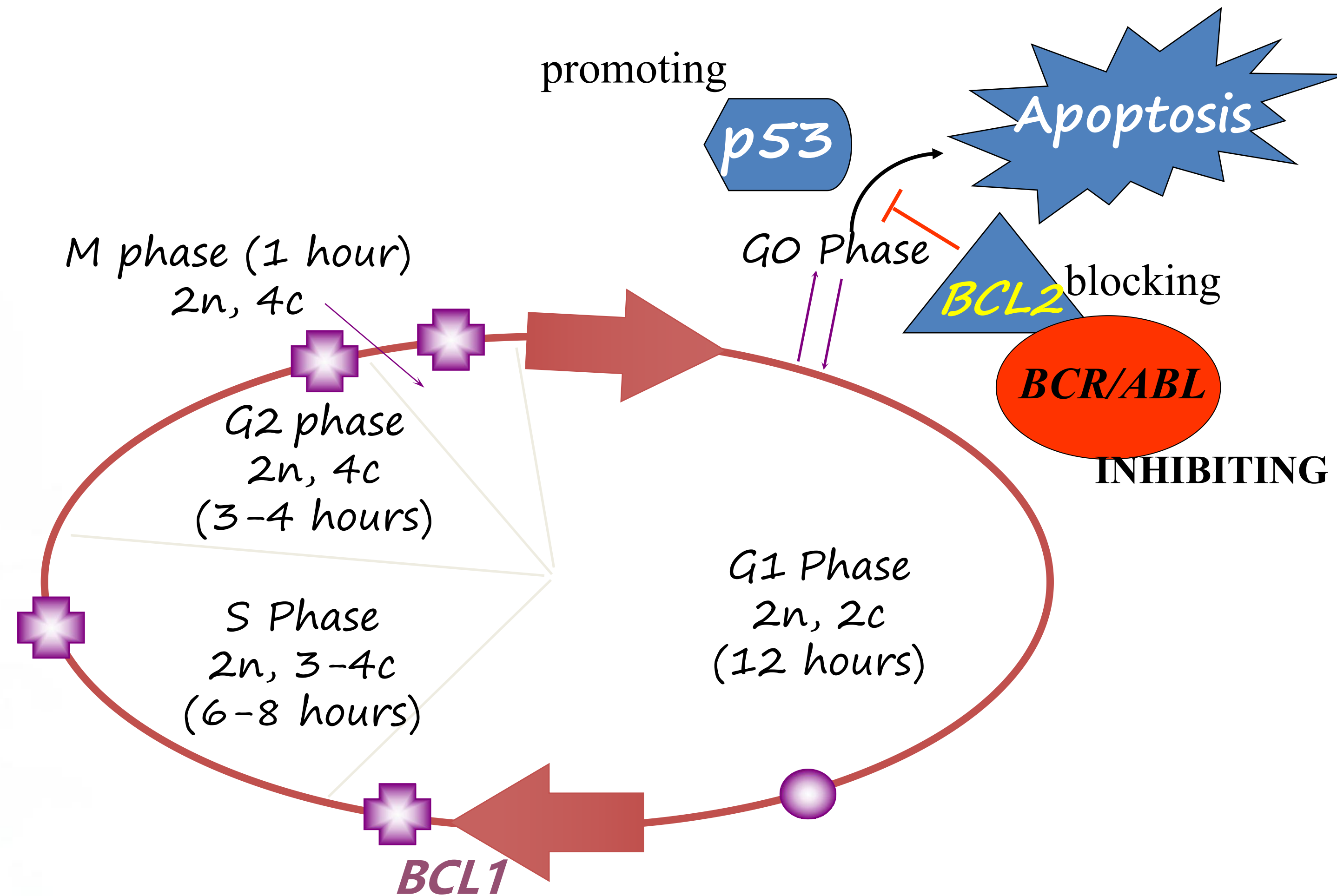
(一) 细胞周期细胞周期监控及其相关基因



引自：陆国辉. 产前遗传病诊断 (2002)

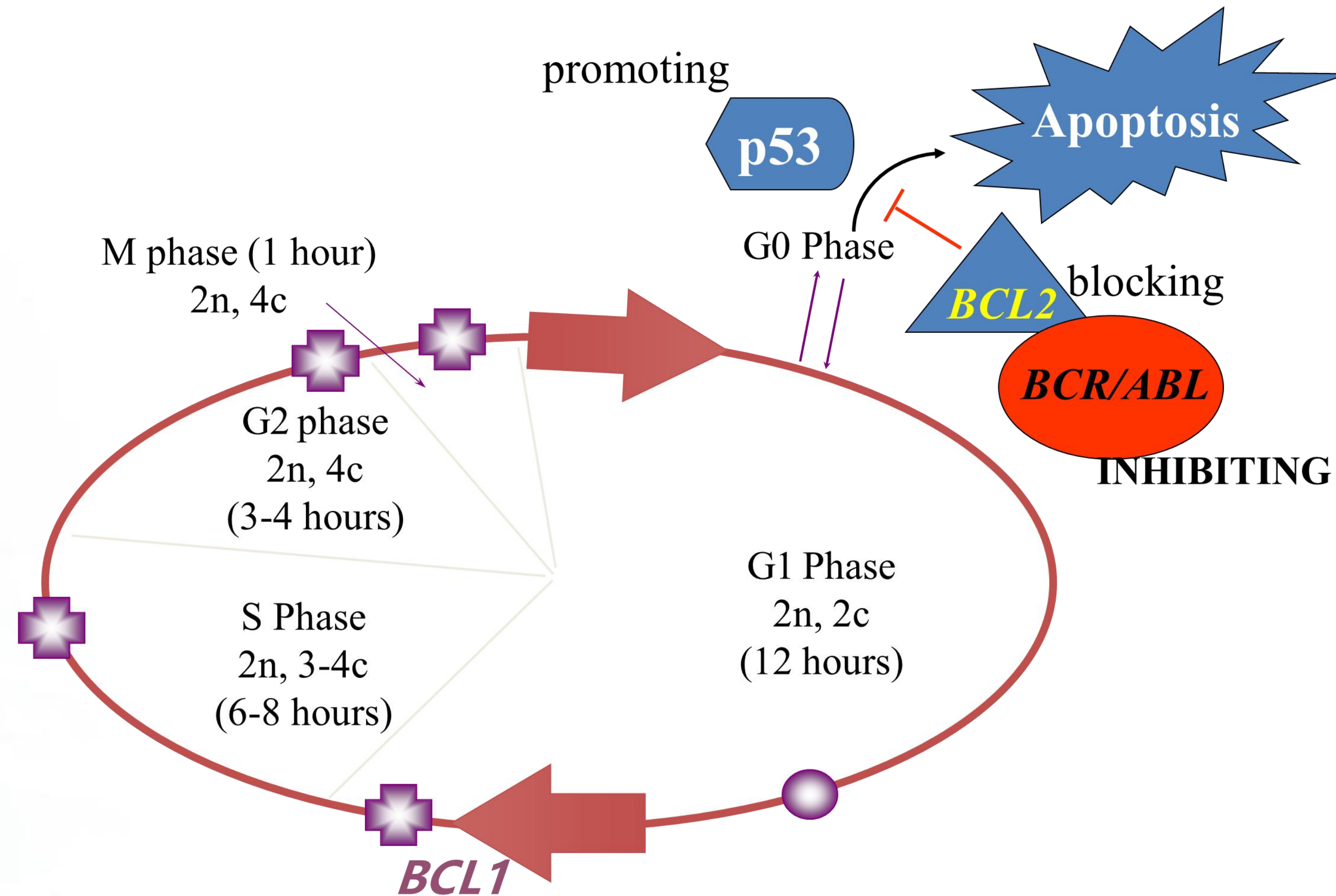


引自：陆国辉. 产前遗传病诊断 (2002)



*BCL2 has negative effect
on apoptosis during tumorigenesis*

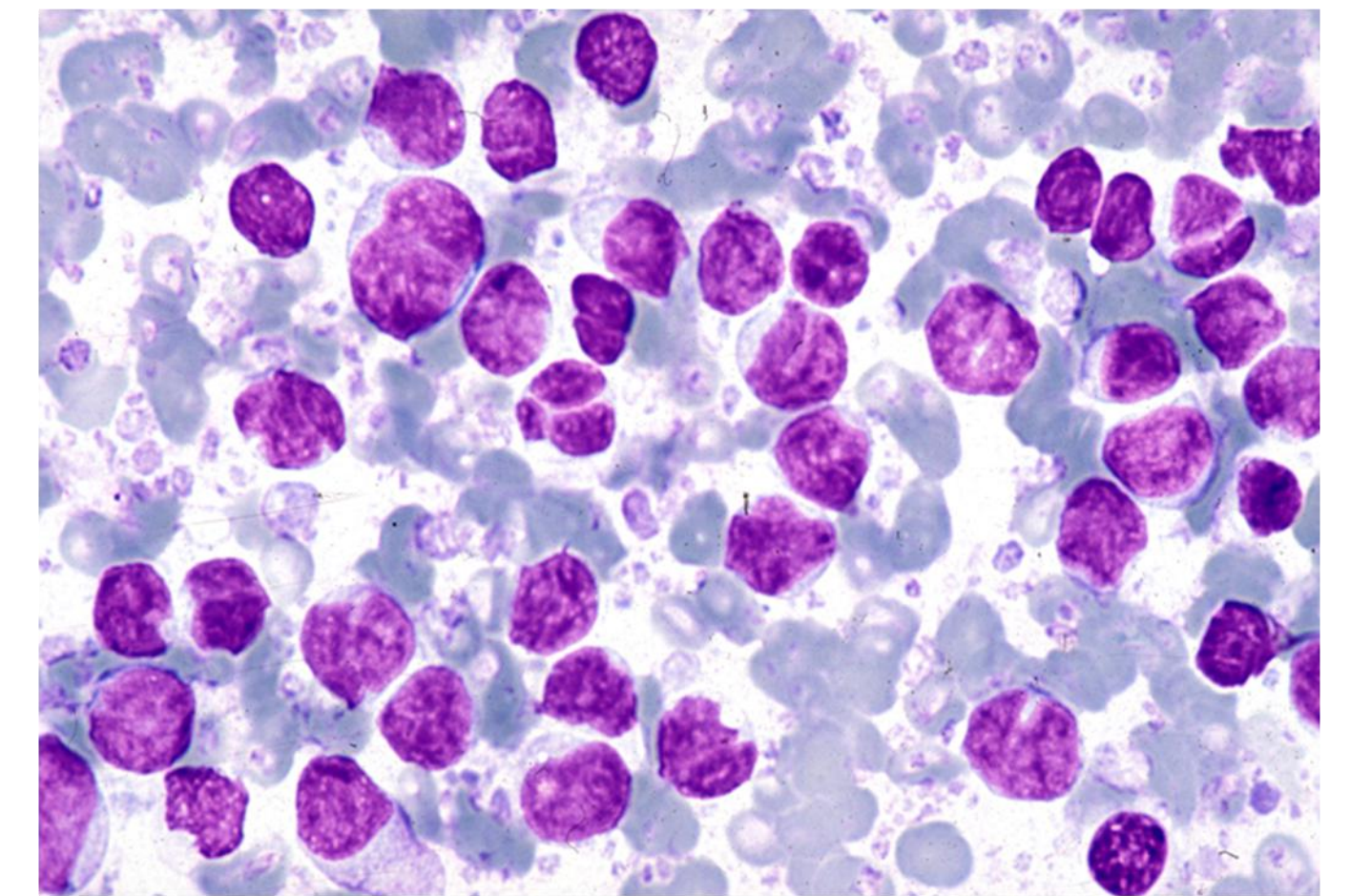
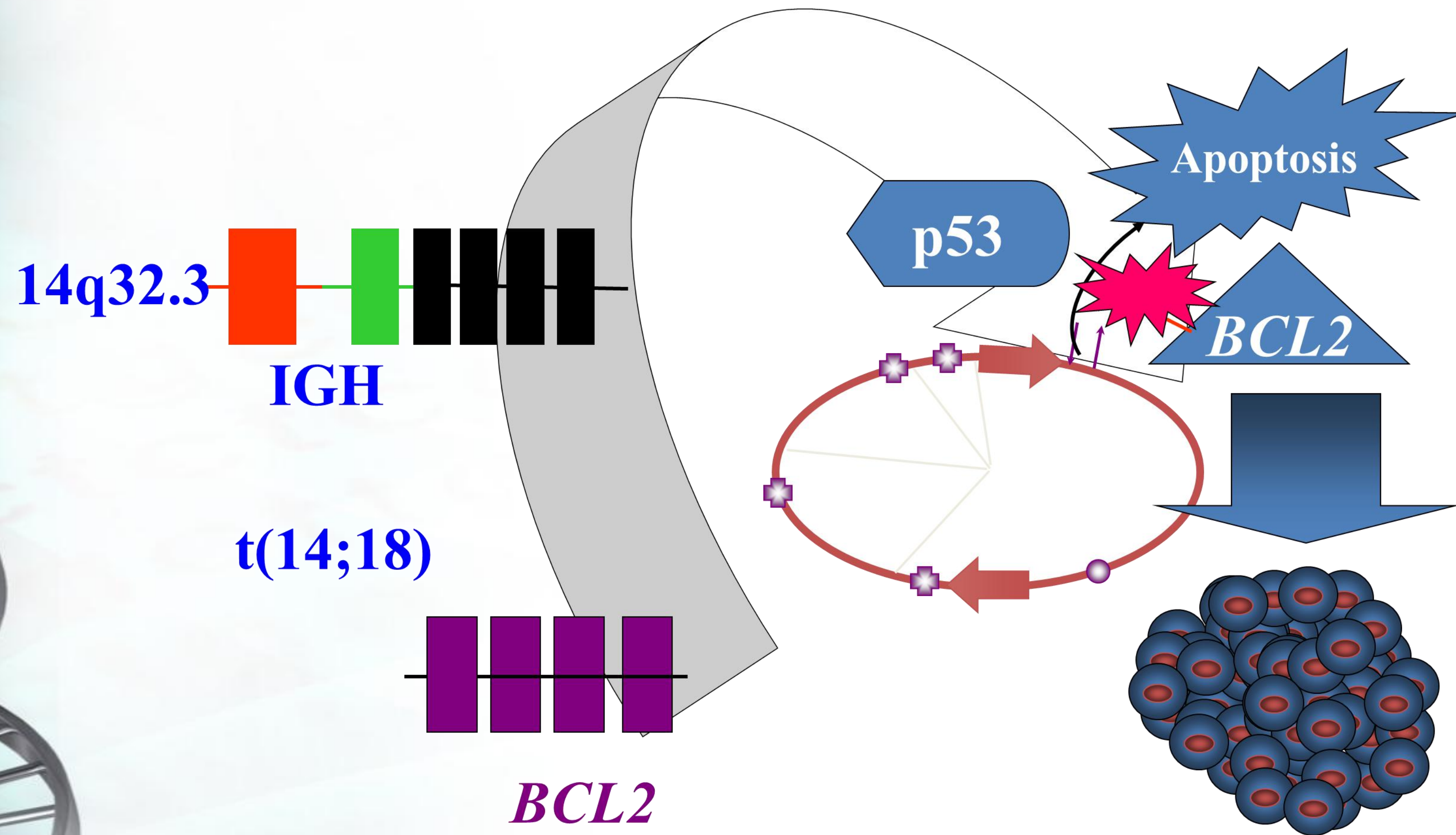
引自：陆国辉 Gary Lu. The Principles of Molecular Diagnostics and Personalized Cancer Medicine (2013)



***BCL2* has negative effect
on apoptosis during tumorigenesis**

引自：陆国辉 Gary Lu. The Principles of Molecular Diagnostics and Personalized Cancer Medicine (2013)

BCL2 Overexpression Makes a Mass in Follicular Lymphoma

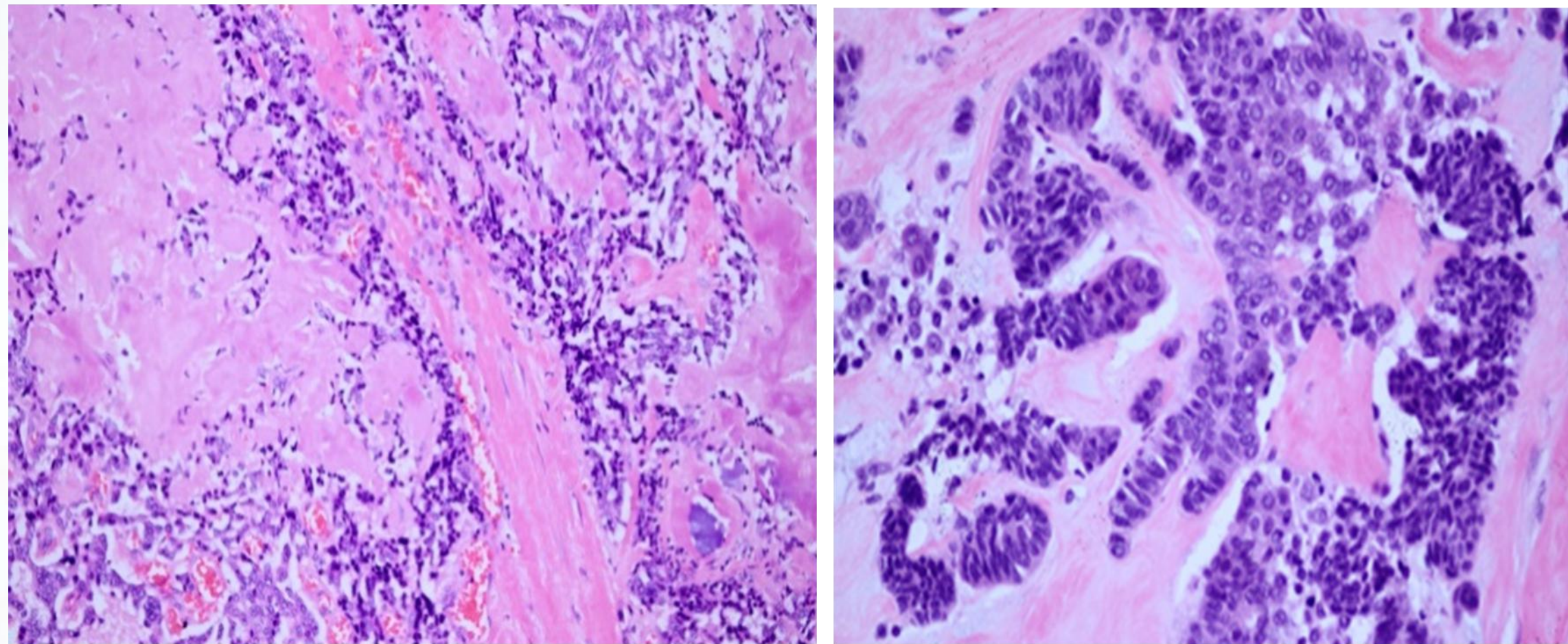


Follicular Lymphoma

(二) 组织细胞水平

免疫组化病理

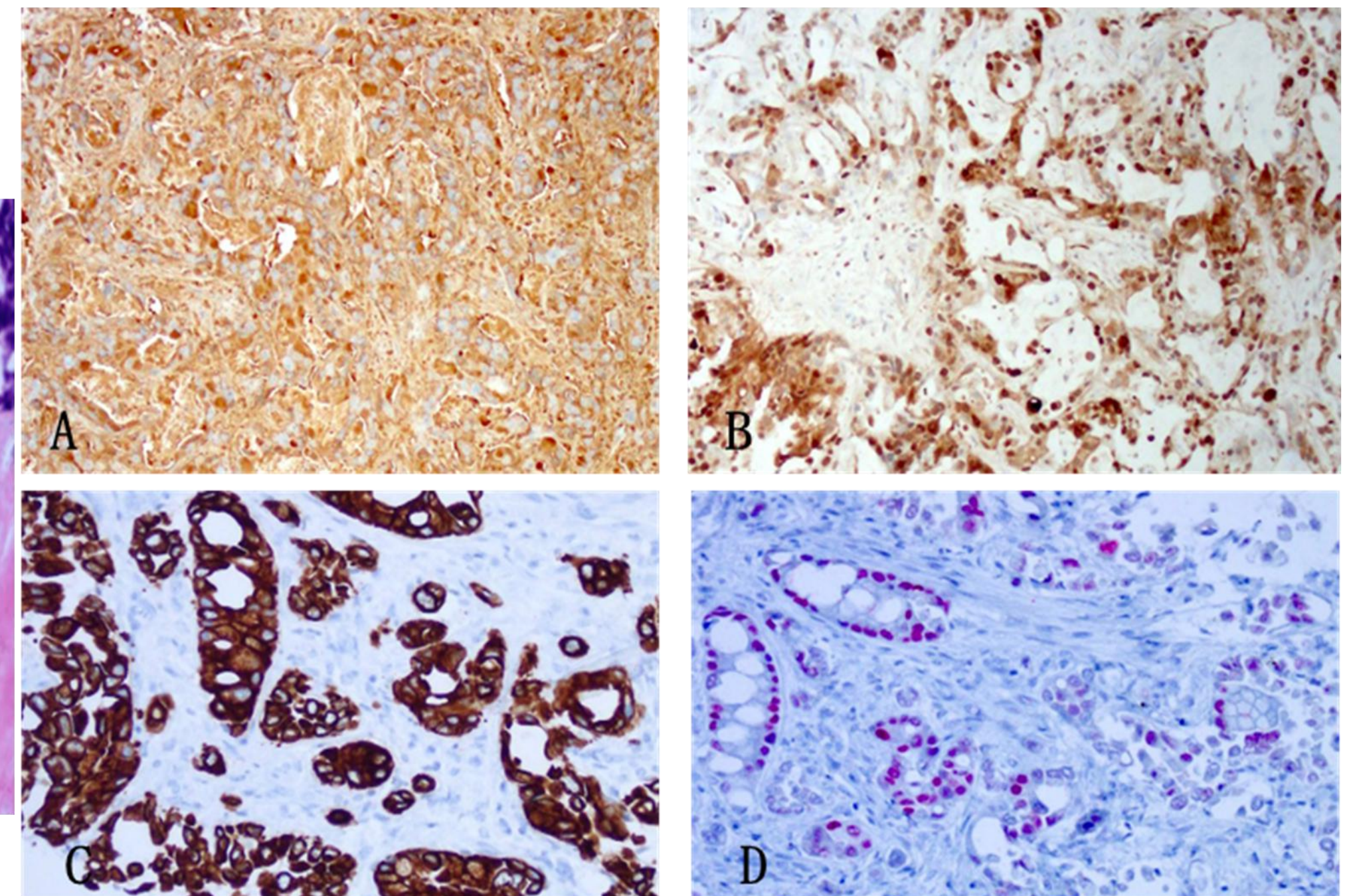
组织病理



甲状腺髓样癌病理检查

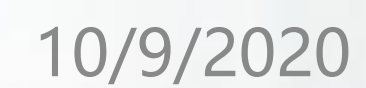
左图：低倍镜下多形肿瘤细胞HE染色 10x;

右图：高倍镜下肿瘤细胞HE染色 20x。

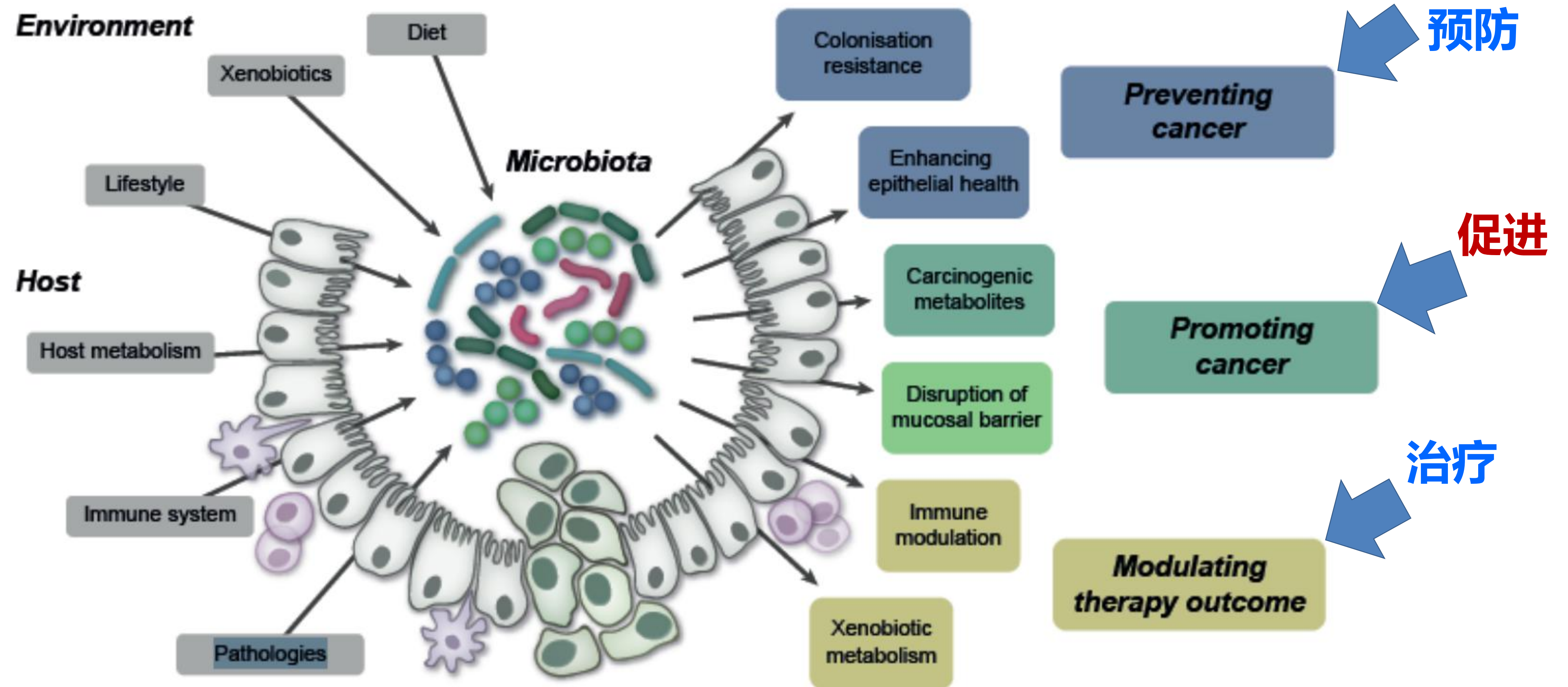


胰腺浸润性导管癌免疫组化

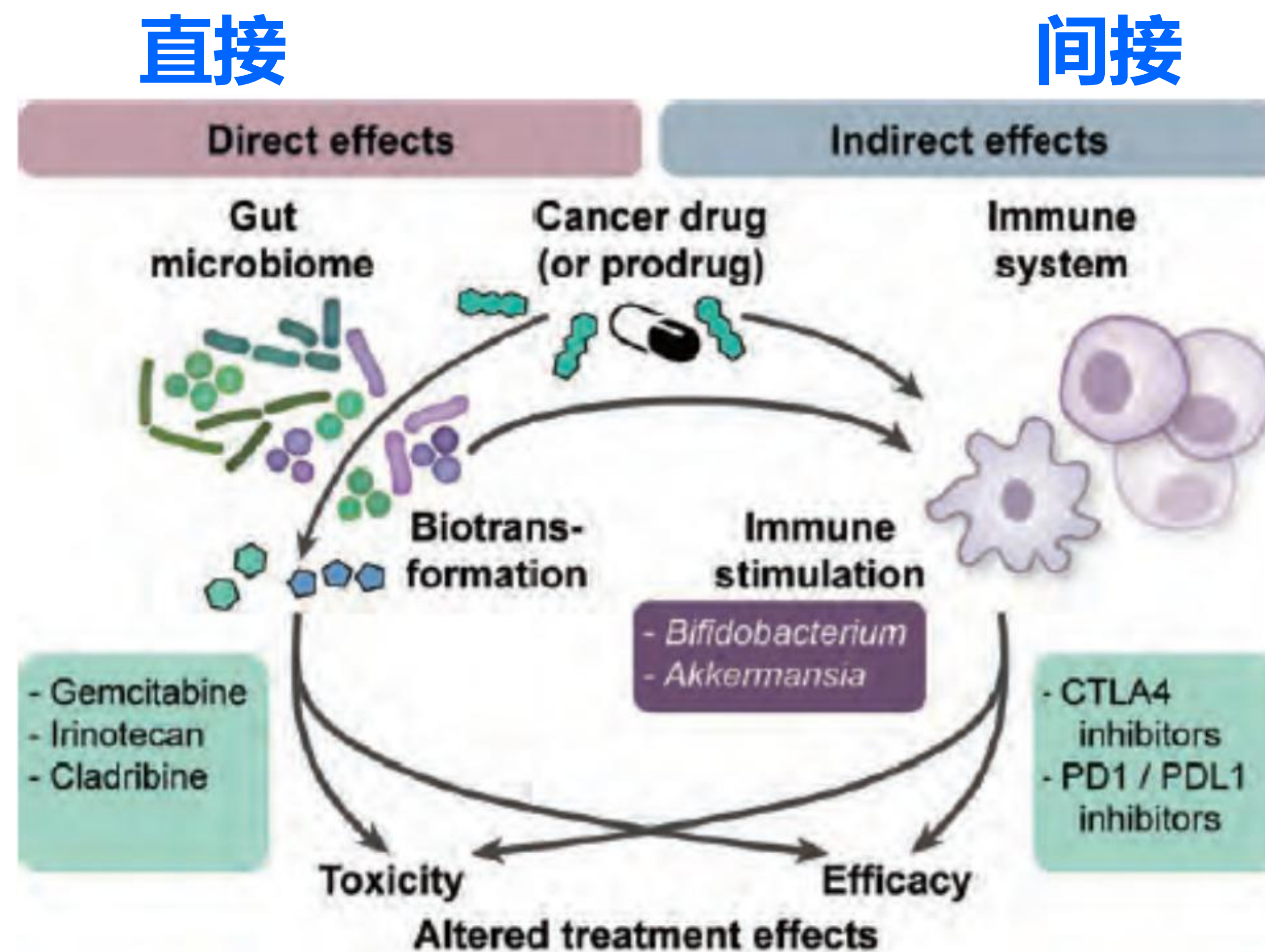
A: CA19.9弥漫 + (10x); B: S100p + (10x);
C: CK7弥漫 + (20x); D: 很多胰腺癌CDx2核 + (20x)



(四) 肿瘤相关病原体对肿瘤的影响 (1)



(四) 肿瘤相关病原体对治疗的影响 (2)



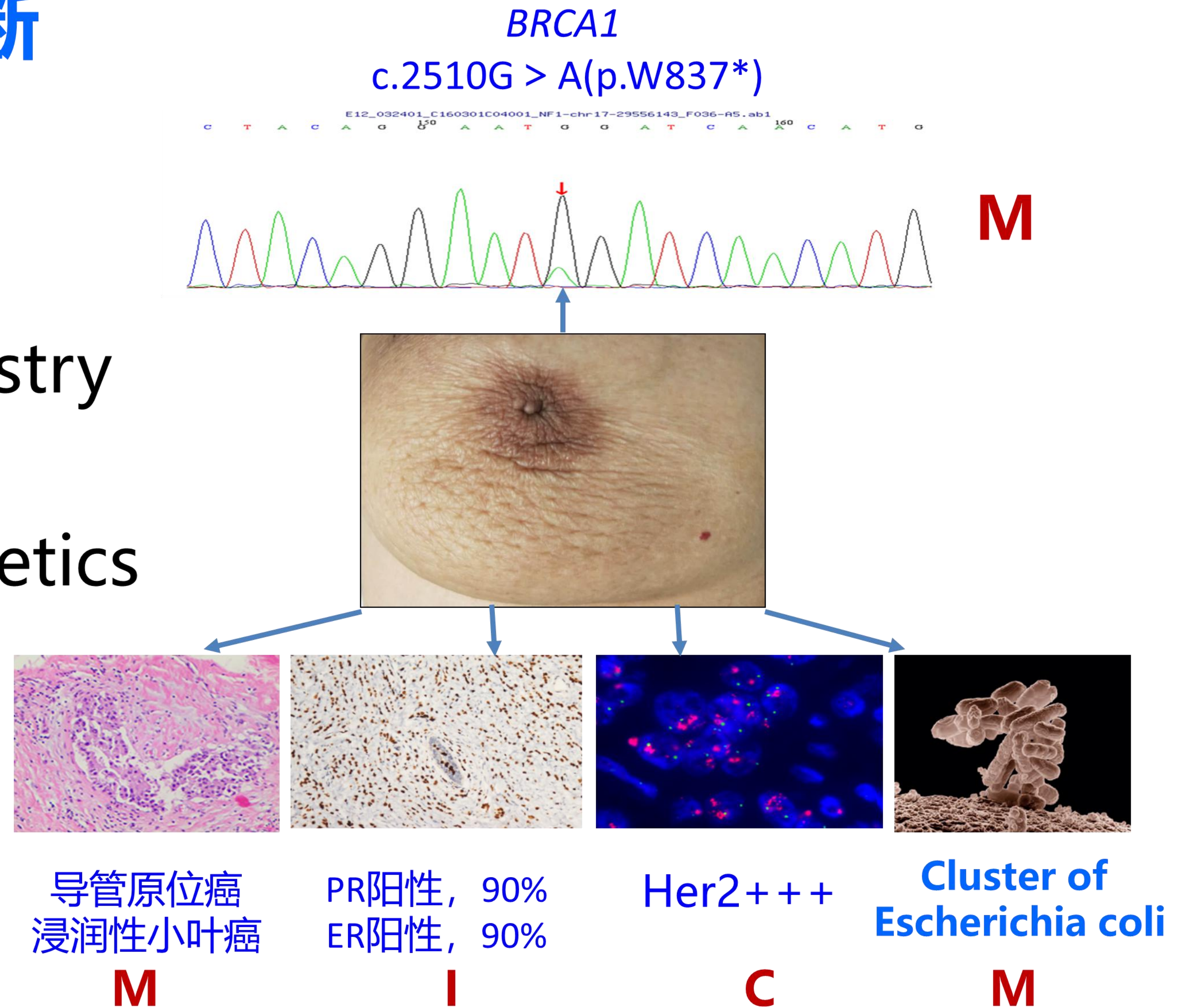
三、综合性分子病理的组成



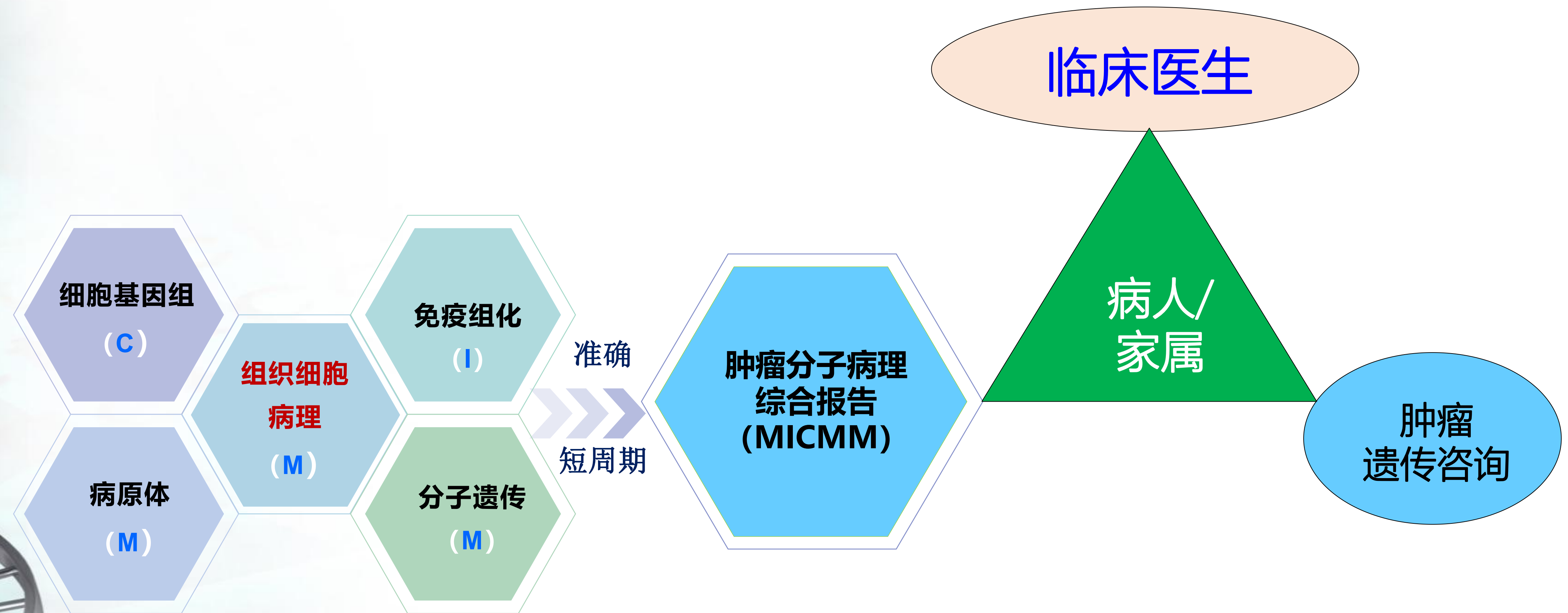
综合分子病理诊断

MICMM

- M: Morphology
- I: Immunochemistry
- C: Cytogenomics
- M: Molecular genetics
- M: **Microbiota**



“五位一体” 综合性肿瘤分子病理诊断



预防 → 诊治 → 预后 → 康复 → 耐药 → 复发 → 治疗相关性肿瘤

肿瘤细胞富集仪



在MD Anderson肿瘤中心以 “LULU” 命名

Follicular Lymphoma

Disease
progression

治疗

Remission

Silent clone

tAML

基因/基因组突变

Relapse

Therapy

7~10年



四、分子病理规范





(一) 肿瘤病变病理检查的诊断要点

— 大体观察

(1) 良性肿瘤

(2) 中间性肿瘤和恶性肿瘤

— 镜下观察

- 细胞形态学特征

- 排列方式

- 需要**细胞形态与组织结构相结合**进行综合分析

— 容易误诊的组织学形态特点

- 增生、假浸润、假肉瘤样、转移/原位

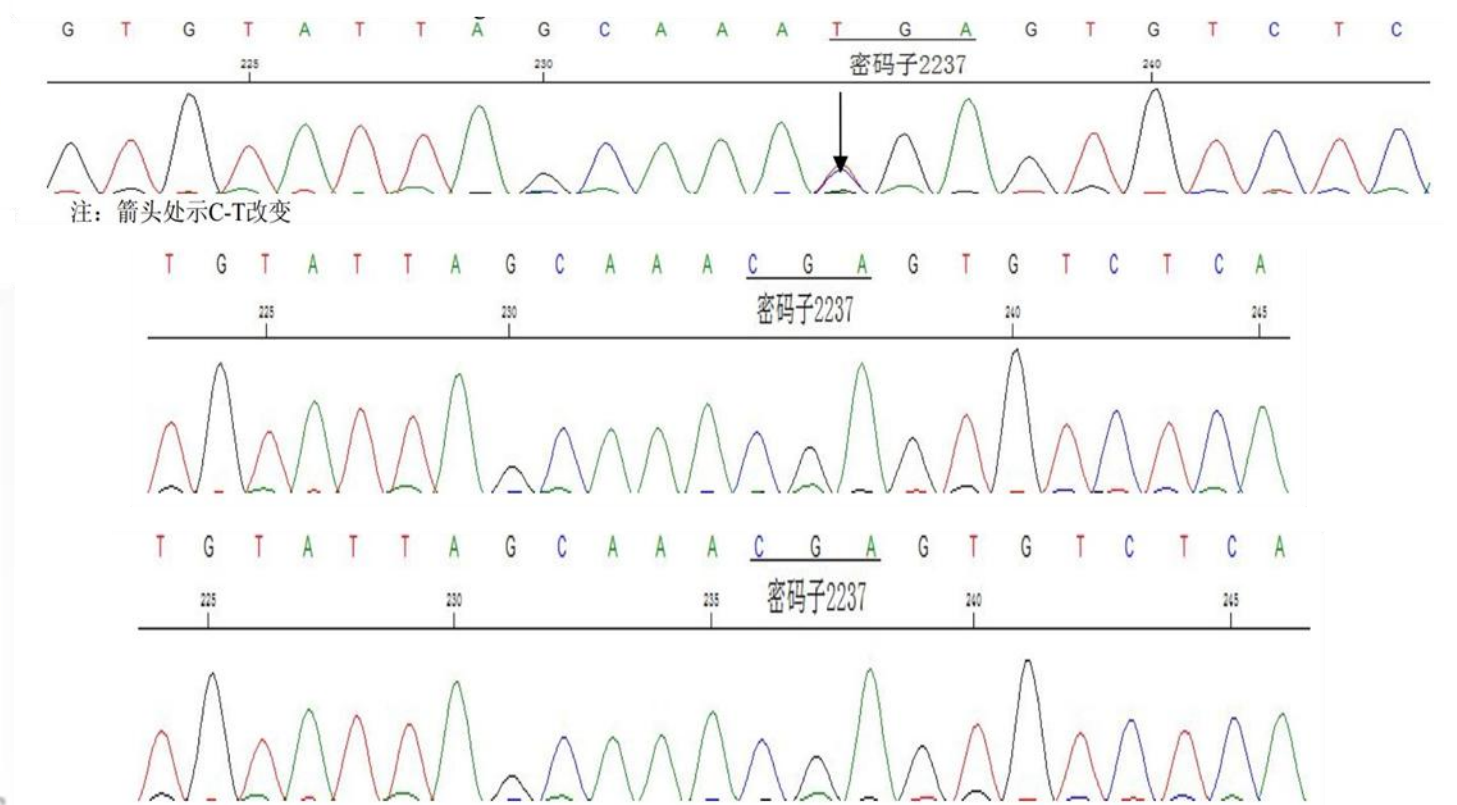
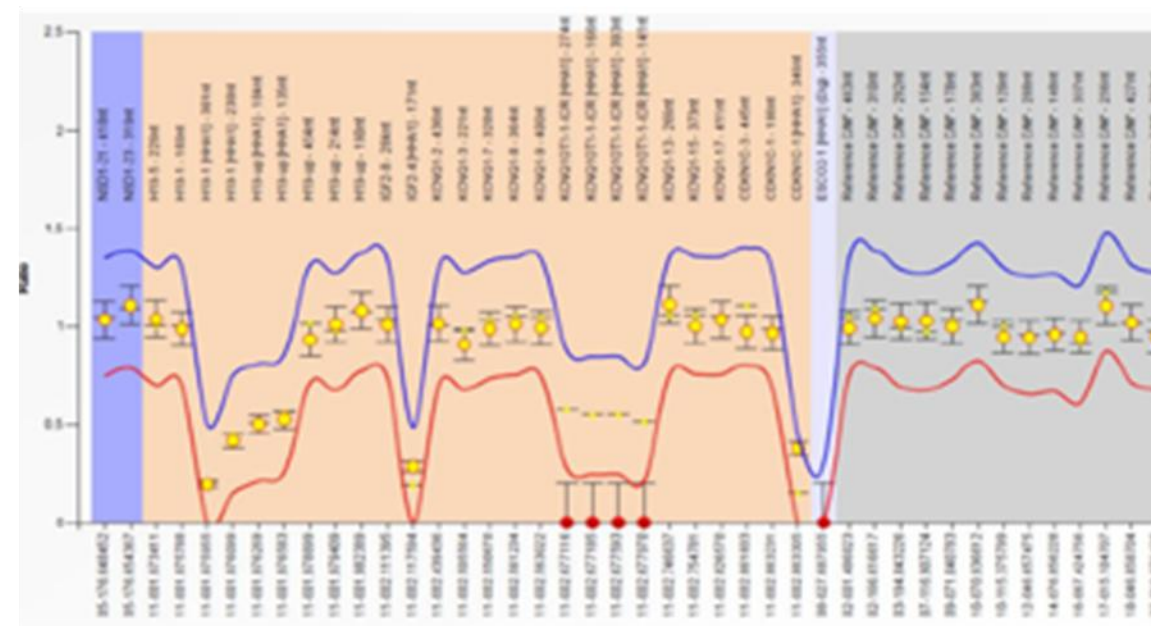
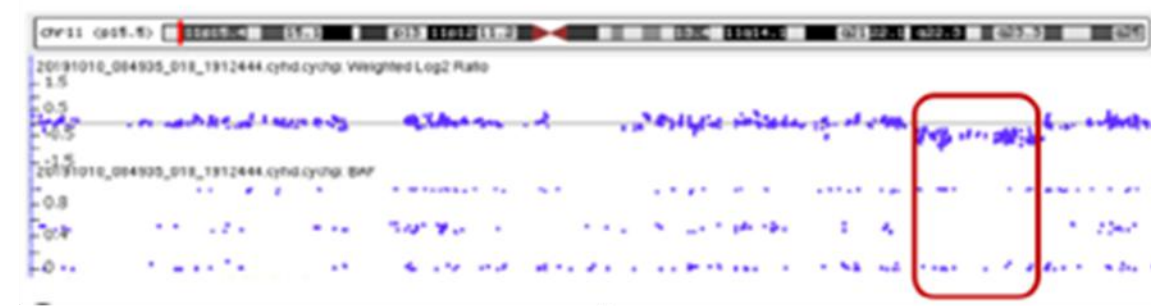
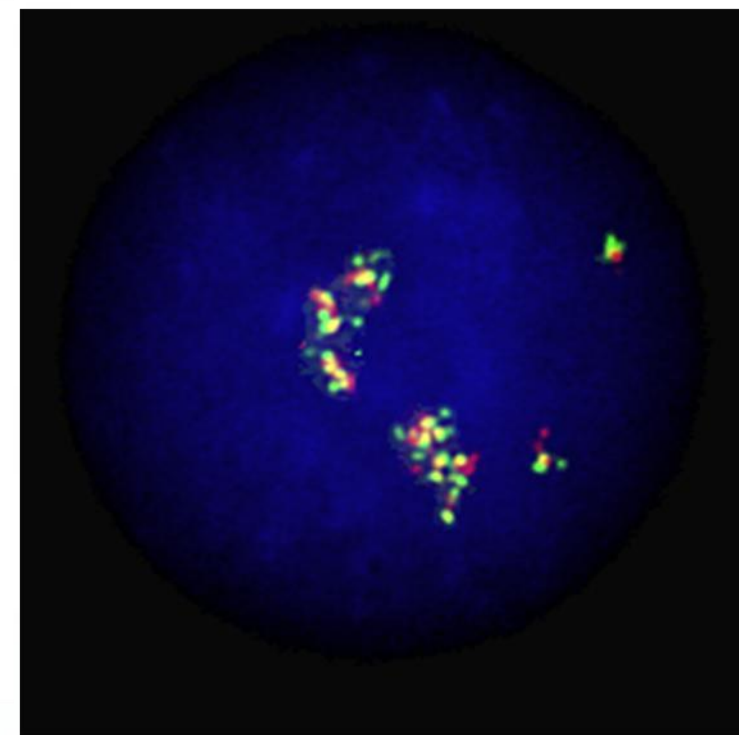
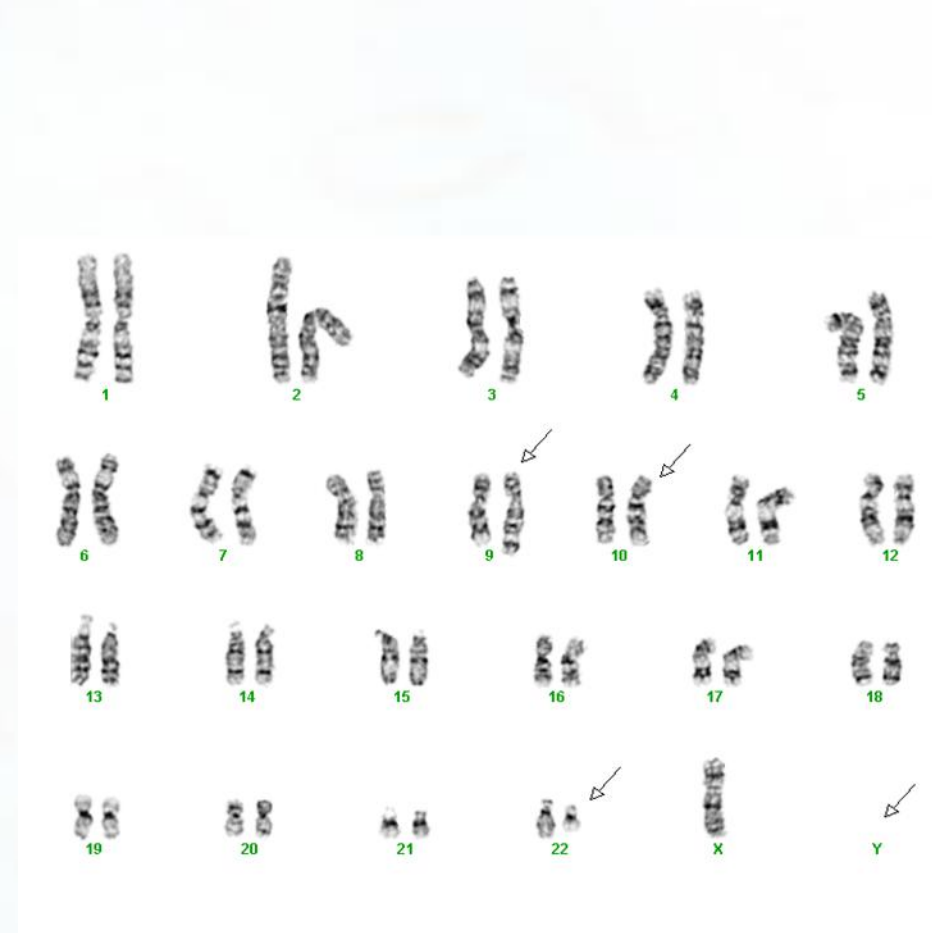


(二) 免疫组织染色检查要点和原则

- 适应条件
- 阳性信号：定位准确、对比鲜明和背景清晰
- 注意：交叉和重叠，辩证地解读
- 解读：结果 $\neq$ 分子遗传学变异可能性

(三) 分子病理（基因/基因组检测）

- 检测技术：核型、aCGH、PCR、DNA测序技术（一代、二代、单细胞测序、MLPA、甲基化、RNA、MicRNA



(四) 分子病理规范

- 检测结果解读
- 检测实验室规章制度
 - CAP实验室认证
 - 实验室管理法规、LDT
 - 实验室人员构成及管理
 - 实验室标准操作流程和质量管理及控制 (SOP, QA, QC)
 - 实验检测报告、信息系统和文档管理
 - 实验室安全

2020年9月19日韩启德在2020中关村论坛演讲

韩启德：科学技术与健康在何处发力？

千 千龙新闻网 09-19

9月19日，2020中关村论坛全球科技创新智库论坛在中关村国家自主创新示范区展示中心会议中心召开。

论坛上，第十二届全国政协副主席、中国科学技术学会名誉主席、中国科学院院士韩启德先生发表“科学技术与健康在何处发力？”的主旨演讲。演讲主要涉及“现阶段医疗技术发展对全民健康贡献”以及“把握正确的医学技术发展方向”两大议题。

韩启德在主旨演讲中表示，科学技术的发展包括医学技术、医疗的发展，对提高人类的健康水平和减轻疾病痛苦是发挥巨大作用的。他表示：“从医疗技术来看，我们要把握正确的医学技术发展的方向。”

此外，韩启德还在主旨演讲中论述了如何运用科学技术推进癌症筛选、高血压、外科技术以及各类传染病的治疗。

引《中国青年报》中国科协主席韩启德的一句科协大会语录：

“我们现在的医疗出了问题，不是因为它的衰落，而是因为它的昌盛，不是因为它没有作为，而是因为它不知何时为止。”

韩启德说，

“在宗教强盛，科学幼弱的时代，人们把魔法信为医学，在科学强盛、宗教衰弱的今天，人们把医学误当作魔法。”

需要把医学新科技用到点上



Thank You