

医学遗传学迎来历史机遇

本期嘉宾：中国医师协会医学遗传医师分会会长 邬玲仟

采 访 者：本报记者 宋攀

医学遗传学是目前医学中的前沿学科、新兴学科，是应用现代生物学和遗传学技术，防治人类遗传性疾病的学科。医学遗传学可以从分子水平为疾病的早期诊断、出生缺陷的预防、以及疑难杂症的诊疗，提供更高效的新型医学服务。

2015 年底，中国医师协会医学遗传医师分会在北京成立，中南大学湘雅医院产前诊断中心主任邬玲仟当选首任会长。在二孩全面放开、精准医疗有望升至国家战略的时代大背景下，我国医学遗传学科面临着怎样的发展机遇和困难，分会成立有着怎样的现实需求，又将开展哪些工作呢？近日，邬玲仟教授接受了本报记者专访。



医学遗传学 医学体系的核心与前沿

医师报：医学遗传学在维护人类健康中，主要发挥什么作用？

邬玲仟：现阶段的服务内容主要是提供遗传咨询与遗传诊断。

医学遗传学是应用现代生物学和遗传学技术，防治人类遗传性疾病的学科。现阶段其服务内容主要是提供遗传咨询、遗传诊断，两者在临床工作中占据着重要地位。其中，减少出生缺陷是医学遗传学的核心目标之一。

根据 2015 年我国出生缺陷监测中心的数据，我国新生儿出生缺陷率约为 5.6%，每年新增约 90 万例。迄今已发现 7000 多种遗传或部分遗传性出生缺陷，全球统计每年出生遗传相关的出生缺陷婴儿近 800 万，占出生人数的 6%。其中，严重致愚、致残、致死性遗传病包括染色体病、基因组病和部分

单基因病，新生儿发病率约 2%，估计我国每年出生此类新生儿约 33.5 万。这类患者难以治疗，预后差，需终生照顾，给家庭和社会造成重大负担。

我国《母婴保健法》明确规定，应当通过诊断和产前诊断阻止严重遗传病患儿出生。遗传咨询和产前筛查、产前诊断在预防遗传性出生缺陷中起着举足轻重的作用。

事实上，随着基因组技术的发展，医学遗传学的服务领域得到进一步拓宽，并发挥着不可替代的作用。在欧美发达国家，自 20 世纪 70 年代起，医学遗传学已经发展成为临床医学的

二级学科，成为医学体系中的核心和前沿部分，所提供的遗传咨询和遗传检测服务项目已多达 3 万多种，涉及的疾病性状 9900 多种，不仅促进了临床医学的进步，同时还带动了相关医学高科技产业的发展。

除了遗传病的诊断和产前检测，不少企业也开始关注个性化用药领域。实践中，有些患者用药前没有进行遗传咨询与诊断，因此付出了生命的代价。有关资料显示，为指导临床个体化用药、评估药品严重不良反应发生风险，FDA 已批准在 140 余种药物的药品标签中增加药物基因组信息，涉及检测的生物标志物 42 个。

人才与技术管理 赶不上学科发展需求

医师报：我国医学遗传学发展面临哪些问题？

邬玲仟：人才建设和专业技术管理是突出问题。

随着社会发展和医学进步，疾病谱发生显著改变，遗传性出生缺陷问题日益突出，加之我国二孩政策全面放开，在遗传病诊疗服务方面，社会需求越来越高。然而，与之形成鲜明对比的是我国临床医疗系统中医学遗传科室的建立尚处于起步阶段，临床遗传学服务至今处于分散和无序状态。主要表现在三个方面：

首先是从业人才匮乏，培训和资质认定体系尚未建立。在西方发达国家，医学遗传科从业人员

均需经过严格培训和考试认证后才能上岗。由于历史等原因，我国医学遗传学的教学和专业技能培训一直处于非主流地位，在大多数医学院校归属于基础医学或生物学教学，医学本科教育后期临床科目或实习阶段、以及毕业后再教育中并无此项内容，结果是我国医生普遍缺乏遗传病诊治的知识和技能。

其次，尚未建立相应的专业和技术管理体系。即缺乏从业人员和实验室资质认定和考核评价制度，而这一制度正是保

证临床遗传学服务质量的基础。

再次，我国从事临床遗传学服务的医师及技术人员目前尚无相应的职业地位。在发达国家，临床遗传学服务的执业者享有很高的地位，但我国由于从业人员没有晋升的职称体系，兼职或“业余”者多。虽然我国妇幼保健和计划生育系统的从业人员和科室承担了部分遗传病产前诊断工作，但作为兼职人员，对遗传病和遗传检测技术的熟悉程度，难以满足专业遗传服务的需求。

40 年发展 学科地位再提升

医师报：我国医学遗传学发展，有哪些重要进程？

邬玲仟：起步并不晚，前辈们也为学科发展做了很多开拓性的奠基工作。

我国在医学遗传学方面的起步并不晚。20 世纪 70 年代中后期，我国便有学者开始了这一领域的临床实践和研究。1986 年 11 月，中华医学会医学遗传学分会在北京成立，下设细胞遗传学、血红蛋白病、代谢性遗传病、群体遗传学、优生与基因诊断等 11 个学组。从学组的设立可见我国医学遗传学科发展的实践性，即学会活动一开始就与临床实践密切结合。

为促进我国临床遗传学发展，2004 年 12 月，在中国工程院院士夏家辉的提议下，中华

医学会医学遗传学分会在长沙召开常委扩大会议，就设置临床遗传科进行讨论。会后起草了“关于建设我国临床遗传科和发展遗传服务的建议”，并呈递国务院和原卫生部，明确建议在我国临床医学和医院体系中增设临床遗传科作为独立的临床二级学科。

经过我国医学遗传学工作者几十年的不懈努力，也得益于新一轮医改的深入和全国住院医师规范化培训制度的建立，在时任国家卫生计生委科教司副司长（主持工作）王辰院士等人

的协调和推动下，2013 年 12 月 31 日，国家卫生计生委等七部委联合发文，要在我国临床医学中正式设立“医学遗传科”二级学科。

2014 年 2 月 13 日，国家卫生计生委在上海启动了全国住院医师规范化培训制度，医学遗传科作为新增学科列入。这是我国医学遗传科发展中的重大事件，更是我国医学遗传学走向春天的里程碑。

2015 年 12 月 26 日，中国医师协会医学遗传医师分会在北京成立。这意味着医学遗传医师有了属于我们自己的家。

培训及资质准入认证是首要任务

医师报：分会将主要开展哪些工作？

邬玲仟：调查医学遗传科医师执业情况，建立从业人员的培训、资质认证体系。

中国医师协会会长张雁灵、国家卫生计生委妇幼司司长秦耕对分会的成立寄予厚望。张雁灵会长期望分会在住院医师和专科医师规范化培训方面大有作为。秦耕司长认为，分会将成为我国妇幼健康事业发展的重要智力资源和技术储备库。

分会将在中国医师协会领导下，围绕医学遗传科建设目标、学科地位、执业范围、人员资质和职称序列、行业资质标准、人员培训、技术规范和管理条例等问题开展工作，为卫生行政部门制定有关政策、法规提供技术支持。

加快各省、直辖市分

会的成立工作，开展我国医学遗传科医师执业情况调查和会员注册登记工作，形成全国医学遗传科医师网络系统。结合我国实际情况，在充分保护医师合法权益的同时，对行业自律进行有益探索。

积极参与建立医学遗传科培训体系，如住院医师规范化培训项目、专科医师培训项目、遗传咨询师培训项目及细胞、分子和生化遗传实验系列人员培训；积极协助卫生行政部门规范从业人员的考核、审查和认证体系，并逐步推进医学遗

传专科医师的准入工作，探索与建立医学遗传科人员职称评定体系。

同时，积极开展遗传病临床技术操作规程研究，制定各种遗传病诊断指南，指导与规范医师执业活动，减少医疗事故。收集和分析全国遗传病诊断和产前诊断技术的有关信息，为实现《国家中长期科学和技术发展规划纲要》中提出的“使出生缺陷率降低至 3% 以下”目标，提供技术和信息支持。

对话 高端