

(上接第 16 版)

学术前沿



黄荷凤 院士



廖秦平 教授



夏恩兰 教授



魏丽惠 教授

DNA 甲基化图谱揭示人类发育

“DNA 甲基化是哺乳动物在胚胎发育阶段表观遗传调控的重要事件，对多个生物学过程都至关重要。”大会主席、北京大学第三医院院长乔杰院士指出，精确绘制了人类植入前胚胎和胎儿生殖细胞发育过程中的转录组、DNA 甲基化组图谱，可

为了解人类自身胚胎发育特征提供了重要数据。

乔杰院士指出，人类植入前胚胎发育过程中存在大量特异性的 DNA 从头加甲基化，这表明在胚胎植入前发育时期，基因组范围的 DNA 甲基化重编程是大规模去甲基化和局部的加甲基化的

动态平衡过程。

乔杰教授团队与汤富酬教授团队的研究发现，这些 DNA 从头加甲基化起主导作用的区域主要集中在 DNA 重复序列区域，提示其对抑制潜在的转座子转录活性、维持基因组稳定具有重要调控功能。发现胚胎内

父源和母源基因组 DNA 甲基化呈不平衡分布，表明在胚胎早期发育阶段，母源 DNA 甲基化记忆对胚胎发育的潜在影响可能更大。此外，胚胎发育过程中 DNA 甲基化的不对称分配可以用来追溯同一胚胎内每个细胞的遗传谱系。

重视先证者标本留存的意义

“先证者标本的留存，对产前诊断和胚胎着床前遗传学诊断非常重要。”上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院黄荷凤院士通过多个临床应用中的案例回顾指出，对于单基因遗传疾病的分子诊断，精准地判断表型和基因

型同样重要。

缺少先证者遗传检查结果，即使夫妻双方进行了全外显子组测序，仍无法推定外显不全、新发变异等情况；缺少先证者精准表型信息，无法进行详细的表型-基因型匹配，也无法识别部分检出的基因变异，

遗传病因得到明确的概率大大降低；缺少先证者样本，即使部分常染色体隐性遗传的遗传病因得到明确，但 PGD 需要可供 SNP 单倍体分析的完整的家系样本，PGD 体系构建存在困难或需要更多的其他家系成员增加费用。

黄院士表示，留取先证者样本，进行多学科协作获取胎儿精确表型，家系外显子检测快速得到明确，及时进行生殖干预，将疾病对家庭的伤害降到最低。让辅助生殖技术助力遗传性出生缺陷家庭获得健康宝宝。

控制生殖道感染 让不孕症关口前移

“生殖道感染与男女双方的生育力密切相关。”北京清华长庚医院廖秦平教授指出，在临床工作中应该积极开展生殖道感染性疾病知识的宣传工作，提高全民预防生殖道感染的意识。同时，及时规范的诊治生殖道感染性疾病，减少长

期持续慢性感染造成的后遗症。

随着分子生物学技术在病毒检测方面应用广泛，生殖道感染与生育力下降的机制逐渐揭示。人乳头瘤病毒（HPV）感染能给人类的生殖功能带来负面的影响，进而增加不孕不育的发病率，可能特

定的亚型可引起女性不孕不育。对于男性生育力的检查也要注意评估男性精子的 HPV 感染情况。单纯疱疹病毒、巨细胞病毒、风疹病毒、乙肝病毒感染都会影响生育力，导致受孕率下降。

近年，对于衣原体、支原体等非特异性感染

的研究也越来越多。廖教授指出，发现沙眼衣原体感染应及时治疗，性伴侣应同时检查和治疗。研究显示，阴道炎急性期可导致受孕率下降，下生殖道感染继发的后遗症状是不孕症的主要原因。因此，预防不孕症关口要前移！

规范宫腔镜操作 预防出血及穿孔

“宫腔镜手术入路为人体天然腔道——子宫，成为微创外科的象征。”首都医科大学附属复兴医院夏恩兰教授指出，既往国内外回顾性分析显示，发生率前两位的宫腔镜手术并发症是子宫穿孔、子宫出血。

究其原因，约 55% 子宫出血来自扩张宫颈；约 45% 的子宫穿孔与术者的操作技巧有关，包括不做妇科双合诊、不探宫腔深度、器械使用不正确、缺乏 B 超监护及经验不足。

子宫穿孔是膨宫压力过高及手术使子宫肌壁迅速变薄两者共同作用的结果。夏教授指出，

宫颈预处理既是手术成功的保证，又可以减少子宫穿孔的发生。

超声监护时快速充盈和排空膀胱可导致排尿刺激症状。腹腔镜监护不能完全防止子宫穿孔，密切关注灌流液的进、出量，使之达到最佳手术视野和最低液体吸收量之间的平衡，有助于预防水中毒。

夏教授表示，宫腔镜手术的术中及术后出血来源有子宫内膜、子宫肌层和子宫周围血管。预防宫腔镜手术导致出血的对策包括：术前药物预处理、严格控制切割深度、应用缩宫素和止血剂、联合腹腔镜监护和预防性子宫动脉阻断术。

子宫内膜癌患者保留生育功能相关问题

“子宫内膜癌是最常见的妇科恶性肿瘤，也是最先开展微创治疗的妇科恶性肿瘤”北京大学人民医院魏丽惠教授指出，如何有效保护和保存生育力，提高女性肿瘤患者的生殖健康水平，已经成为肿瘤治疗中必须面对的问题。

魏教授表示，早期子宫内膜癌年轻患者可行保留生育功能的非手术治疗，绝经前早期子宫内膜癌患者可行保留卵巢的手术治疗。其适应证在指南里有明确的界定，虽然国内和国外略有差异，但都是要求 I 型子宫内膜样腺癌、高/中分化，还有最好是小于浅肌

层浸润或者是没有肌层浸润或者是肌层浸润深度小于 1/2。在临床上，孕激素治疗剂量的应用差别较大，普遍观点是剂量不能过低，而过高也会导致副作用发生，一般用量是每天孕激素 200 mg，不过要注意不同制剂所含孕激素含量。

无论是非手术治疗，还是保留生育功能的手术治疗，术前的个性化评估非常重要。术中肌层浸润情况和术前评估会存在一定误差，要和患者充分的知情同意和风险告知后，方可开始保留生育功能的治疗。此外，治疗后的随访非常关键。

大会花絮



《Human Reproduction Update 中文版》第二次编委会与专家代表合影

《Human Reproduction Update 中文版》在中国工程院院士乔杰教授的牵头下于 2018 年 1 月正式创刊，经过为期 3 个月的紧张筹备，2018 年第 1 期中文版印刷版及电子版在本次大会召开之际，与广大读者见面。欧洲人类生殖及胚胎学会主席 Roy G. Farquharson 教授亲临本次编委会现场并发言。他鼓励中文版编辑部的同事们通过面对面的会上交流以及会下的翻译、审校工作不断吸收新想法。



作为官方合作媒体，《医师报》全力做好“遇见·大医”视频专访和会议特刊制作等工作。会议期间，特刊受到与会专家、代表们的一致好评。

