

四大院士齐聚第七届生育保健论坛
防控出生缺陷 让生命健康起航进入
专题页

黄荷凤 院士

杨焕明 院士

乔杰 院士

陈子江 院士

医师报讯 (融媒体记者 王璐)

日前,由中国妇幼保健协会主办,中国妇幼保健协会生育保健分会、复旦大学附属妇产科医院和复旦大学生殖与发育研究院联合承办的第七届生育保健论坛召开。本次论坛的主题为“维护出生人口健康”,并紧密围绕出生缺陷防控和生殖健康两个方向的新技术、新动向展开。会议期间举行了生育保健分会的委员增补工作、《发育源性疾病》新书发布仪式、出生缺陷联盟新增单位授牌仪式,并邀请国内外著名专家学者围绕出生缺陷防控和生殖健康两个方向中的前沿技术、热点问题开展学术交流,特设了院士论坛、生殖医学、出生缺陷、围产医学等不同专场,以及临床疑难病例讨论、优秀青年论坛,为大家带来精彩的学术报告。

黄荷凤院士
生育保健就是从源头抓住慢病防控

当今世界,慢病已经成为威胁人类健康的重要因素之一,相关预测显示,到2011~2030年,在慢病上的花费将会达到2010年全球GDP的48%。仅在我国,每年就有500万人口因肿瘤、心脏病、卒中、慢性呼吸系统疾病以及内分泌代谢相关疾病而死亡。“这也就意味着,我们临床的生育保健以及研究重点,要根据疾病谱的变化而有所调整。”中国科学院院士、复旦大学生殖与发育研究院黄荷凤说。

预防和控制慢性非传染性疾病,需要贯穿每个人的全生命周期,甚至要提前到父母孕前的健康管理,而生育保健便是从源头抓住慢病防控。因此,临床提倡夫妻双方孕前就要积极做好健康管理,比如戒烟、减肥,尽可能地在帮助孩子从生命早期就建立起健康支持。

一直以来黄荷凤院士及其团队一直致力于跨代遗传与代际间的遗传。2010年,临床研究发现,宫内糖尿病会造成子一代的糖尿病,更有可能导致基因突变诱发跨代遗传。2022年,黄荷凤院士及其团队的研究不仅证实了糖尿病的卵母细胞起源,并首次揭示了卵子源性糖尿病代际传递中表观遗传甲基化的精确调控机制,解析了卵母细胞母本Tet3调控父本亲缘遗传特性的子代胰岛素分泌不足,而实现糖尿病易感性的代际遗传,为人类认识和防控糖尿病等成人慢病提供了崭新的科学视角。

说起糖尿病,就让人想起肥胖,近年随着社会城市化的加重、生活质量的提高,我国涌现出越来越多的肥胖、超重儿童,而这些儿童就极有可能成为前期糖尿病、高血压、心血管问题的后备军。“生育保健需要与临床医疗、社会发展相结合。”黄荷凤院士强调。从孕前到孕期,再到新生儿出生后,生育保健需要做的还有很多,需要临床进一步探索的也有很多。

杨焕明院士
生命科学史上的三大革命

在这场疫情中,人类有很多思考。中国科学院院士、中国遗传学和中国城市科学学会副理事长杨焕明教授也是其中之一,在他眼里,这场疫情是组学最好的教科书,组学及其核心技术——测序,对生命健康有着重要作用。

在疫情开始之初,中国科学院微生物研究所高福院士团队很快地锁定了病原体,分析了新冠病毒的全基因组序列,实现了病毒基因组序列化,而生命信息化又为全球化合作的展开带来了机会:在一两小时之内,对新冠病毒的研究就在全球得以开始,24h内,全球第一个疫苗的设计得以启动。“这意味着我们进入了一个新的时代,对我而言,这无疑也是组学的时代。”

DNA双螺旋结构的发现,被行内称之为生命科学史上的第一场革命。如果没有双螺旋结构的发现,就没有人类基因组计划,就没有基因组学的发展,更没有今天生命科学、医学生物产业以及精准医学的蓬勃发展。它不仅解答了生命的基本特点——遗传性和变异性,连接了基因型和表现型、微观和宏观生物学,还使其与所有的学科有了共同语言,使生命科学与其他学科一同步入大数据和智能化时代。

人类基因组计划被称之为生命科学史上第二次革命,它开创了新的合作文化、组学这一新的领域的拓展、测序这一新技术。杨焕明院士着重强调了痕量DNA测序的重要意义,如目前临床常用的有体液活检、无创产前检测等。

时空测序技术,是又一场革命的深化。不同层次的表现型与巨大的数据量相关联,构造出一个更为广阔的空间。

“无创产前检测风险较低、准确率较高,且还在进一步提高中。对隐性、显性单基因遗传病,都有着较好的效果。”杨焕明院士最后表示,在生命科学蓬勃发展的道路上,有三点需要寄语给青年从业者:一是要尊重生命规律,二是遵循生命规律,三是理解生命。

乔杰院士
回首植入前遗传检测三十年

近30年来,植入前遗传学检测技术不断发展精进,形成了从建立到应用,再到能够高通量、精准、安全地在临床应用的发展脉络。中国工程院院士、北京大学第三医院院长乔杰将其分为三个阶段,带领大家进行了回顾。

1990年~2000年,是植入前遗传学检测技术初步应用的十年。“从聚合酶链式反应(PCR)到荧光原位杂交技术(FISH),再到比较基因组杂交(CGH);从扩增特定DNA片段,使有遗传病、不孕不育的父母繁育后代的愿望得以实现。”乔杰院士总结。

2000年~2010年,是“高通量”的十年。2001年,多重置换单细胞扩增方法的建立,为遗传学诊断提供更多可能。

2010~2020年,是遗传学检测技术日益走向精进的十年。这十年来,单细胞测序技术发展让植入前遗传学检测成为一个广泛应用于临床的检测技术。“这实际上与二代测序在其他领域的广泛应用、不同扩增技术的发展以及单细胞技术的日趋成熟关系很大。”乔杰院士表示。构建从致病基因鉴定到遗传阻断的全链条,出生缺陷综合防治的体系,是生殖医学工作中的重点之一。

但一般情况下,临床仅检测已知的致病位点,要有先证患者或携带者用于连锁分析。而通过使用长读长测序的方法,则能实现对胚胎中新发突变的检测,确定新发突变的连锁关系,能最大程度上避免假阳性和假阴性,实现准确诊断。“但这个方法目前测序成本较高。同时临床还希望能避免对胚胎本身进行操作就能得到遗传检测结果。”

“展望未来,在遗传疾病诊断方面,我们仍有很多困境亟待解决,如高通量测序所提供大量数据的解读难题、有遗传患儿的夫妻年龄过大没有胚胎可检测,以及医学、伦理、技术与经济的关系还需进一步讨论和探索等。”乔杰院士说道,“希望通过不同领域专家的努力,让生殖健康进一步得到守护。”

陈子江院士
妇科肿瘤患者的生育力保护

女性生育力的保护和保存,是当今临床的热门课题之一,往往涉及到妇科良、恶性肿瘤患者保留生育功能的治疗以及生殖器官组织细胞比如卵巢、子宫、胚胎、卵母细胞的保存与利用等内容。中国科学院院士、山东大学妇儿医学研究中心主任陈子江介绍,不论是胚胎、卵母细胞,还是卵巢组织的保存再利用,都是需要多学科之间交叉协作来共同完成的项目。

“女性生育力的保存和保护是要对患者进行全面的评估,既是综合制定,又是符合每个个体需要的诊疗方案。”

(1)卵巢子宫内异位囊肿本身便会降低了卵巢的储备和生育能力。陈子江院士强调,临床初治手术要强调完全切除,在提高自然受孕率或缓解疼痛方面切除手术优于开窗引流术或电凝术,其中囊肿壁周围注射稀释垂体后叶素可以有利于剥除囊肿。针对这类患者,临床医生在严格把握手术指征、选择合适的手术方式和时机以外,更要注重术前的生育力评估以及术后的药物治疗方式。双侧卵巢巧克力囊肿可以考虑卵母细胞或卵巢组织冷冻。

(2)虽然很多患有较小子宫肌瘤或者多发子宫肌瘤的患者可以妊娠,但是合并不孕症时,肌瘤可对试管婴儿结局带来不利影响。“其中我们的观察性研究发现,较大的肌壁间肌瘤可显著降低IVF的着床率、活产率。”要想保护肌壁间子宫肌瘤患者的生育力,应慎重选择手术及手术方式,手术时应该减少对正常肌层的破坏和电凝,缜密缝合,缩短肌瘤切除术和怀孕之间的时间。

(3)子宫是维持生育功能的重要器官之一,规范的宫颈癌产前筛查是力争早发现、早治疗宫颈病变,因此,孕前/不孕者筛查宫颈病变十分重要。宫颈锥切术是治疗宫颈癌前病变的最有效方法。但需要注意的是,锥切术会增加患者的早产风险,且随着锥切深度的增加,早产风险增大。