



主管单位:中国科学院  
主办单位:中国科学报社  
学术顾问单位:  
中国人体健康科技促进会  
国内统一刊号:CN11-0289

学术顾问委员会:(按姓氏笔画排序)

中国科学院院士 卞修武  
中国工程院院士 丛斌  
中国科学院院士 陆林  
中国工程院院士 张志愿  
中国科学院院士 陈凯先  
中国工程院院士 林东昕  
中国科学院院士 饶子和  
中国工程院院士 钟南山  
中国科学院院士 赵继宗  
中国科学院院士 葛均波  
中国工程院院士 廖万清  
中国科学院院士 滕皋军

编辑指导委员会:

主任:  
张明伟  
夏岑灿

委员:(按姓氏笔画排序)

丁佳 王岳 王大宁 计红梅  
王康友 石炳毅 朱兰 朱军  
孙宇 闫洁 刘鹏 祁小龙  
安友仲 吉训明 邢念增 肖洁  
谷庆隆 李建兴 张思玮 张海澄  
金昌晓 贺涛 赵越 赵端  
胡学庆 胡珉琦 栾杰 钟时音  
薛武军 魏刚

编辑部:

主编:魏刚

执行主编:张思玮

排版:郭刚、蒋志海

校对:何工芳

印务:谷双双

发行:谷双双

地址:

北京市海淀区中关村南一条乙3号

邮编:100190

编辑部电话:010-62580821

发行电话:010-62580707

邮箱:ykb@stimes.cn

广告经营许可证:

京海工商广登字 20170236 号

印刷:廊坊市佳艺印务有限公司

定价:2.50 元

本报法律顾问:

郝建平 北京灏礼默律师事务所

## 临床诊疗指南有了新指导原则

本报讯 近日,《中国制定/修订临床诊疗指南的指导原则(2022版)》(以下简称指导原则)在《中华医学杂志》正式发表。该指导原则规定了高质量循证指南制定/修订应包含10个主要步骤:(1)启动与规划;(2)确定指南类型;(3)注册;(4)撰写计划书;(5)成立工作组;(6)管理利益冲突;(7)调研临床问题;(8)检索和评价证据;(9)形成推荐意见;(10)撰写与发表。

业内人士表示,这将为我国行业协会、协会等制定/修订指南,研究人员评价指南,医务人员使用指南,期刊发表指南提供符合国际标准、适应中国实践的循证指导和建议。

据悉,此项研究工作由兰州大学基础医学院循证医学中心教授陈耀龙、杨克虎联合牵头并承担了具体的研发工作。

陈耀龙介绍,此次对指导原则更新的工作,“循证”的理念和方法贯穿其中。在指导原则更新之前,工作组对指南相关的教材、专著和方法学文献进行了系统的梳理和循证评价,作为指导原则更新的基础性文件。这其中既包括了国际权威机构的指导文本,如由兰州大学循证医学中心主译、兰州大学出版社2013年首次在国内正式出版发行的世界卫生组织的指南



图片来源:视觉中国

制定手册,美国医学科学院出版的系列指南报告,全球指南联盟发布的指南基本要求,也包括我国近年来出版和发布的相关规范,如由人民卫生出版社出版的《循证临床实践指南的制定与实施》教材,以及中国协和医科大学出版社出版的《GRADE在系统评价和实践指南中的应用》等。

此外,工作组也对当前中国发表的指南评价研究进行了全面的检索和分析,通过对1993年到2021年中国发表的超过1000部指南的评价分析,梳理出中国指南存在的共性方法学问题和特殊挑战。

在此基础上,工作组对国内部分指南制定者和使用者进行了访谈和调研,听取了他们对中国指南现状和未来发展的建议,通过反复讨论和商议,形成了新版的指导原则,其中最

大的变化是提出了对指南从“入口”和“出口”两端把关的理念。

其中,“入口”把关指的是指南在制定之前,需在国际临床实践指南注册平台进行统一注册登记,提交指南基本信息。通过注册,一方面可有效避免指南的过度重复制定,促进指南制定者之间的

协作;另一方面,可增加制定过程的规范性和科学性,让指南全过程更加公开透明。作为循证医学证据的重要基石,临床试验和系统评价均已经形成了较为完善的全球注册登记体系,很大程度提升了证据的质量,但指南的注册近几年才得到关注,将其写入指南的指导原则,将会加速指南注册理念的推广和程序的落地。

而“出口”把关,则指的是指南制定完成后,应该按照国际指南的统一撰写规范RIGHT标准进行,即通过对指南的标题、背景、证据、推荐意见、质控、利益冲突管理等22个具体条目的遵循,让指南更加全面、清楚地呈现关键信息和重要内容,从而促进其在临床中的传播和应用。(温才妃 法伊莎)

相关论文链接:<https://doi.org/10.3760/cma.j.cn112137-20211228-02911>

## 首例性腺基因嵌合行PGT助孕婴儿诞生

(上接第1版)

嵌合是指从单一受精卵发育而成的同一个体细胞有不同遗传组成的现象,嵌合现象既可发生在染色体层面,也可发生在基因层面,而且其分布有多种模式,包括全身分布、局限于某个组织的分布等。

假如嵌合发生于性腺,尽管父母的血样中没有检测到基因突变,也有可能生育突变受累患儿,如果生殖腺是完全型嵌合状态,其生育的风险可以高达50%。也就是说,如果变异存在于父亲的精子或母亲的卵子中,血液检测根本无法发现变异,只有在生殖细胞中才能寻到“真凶”。

但“追凶”过程并不容易,需要能

捕捉到极低比例嵌合的高灵敏基因检测技术。为破解这个难题,黄荷凤团队研发了靶序列捕获超高深度测序技术体系,可将检测灵敏度较常规一代测序技术放大至少1000倍,不放过基因异常的蛛丝马迹。

经过严格的技术测试,团队对夫妻双方的外周血、口腔黏膜细胞及男方的精子进行了突变检测。果不其然,研究团队在男方精子中发现了与先证者一致的致病性变异,比例大约2.6%。

拿到检测报告后,黄荷凤详细告知小珈夫妻嵌合的精准比例及可能带来的风险,建议可考虑自然怀孕+产前诊断保驾护航,也可考虑第三代试管婴儿技术主动剔除基因异常胚胎助孕。

找到原因的小珈夫妻选择了第三代试管婴儿技术。黄荷凤团队为他们制定了详细的治疗方案和胚胎检测策略,小珈夫妇成功得到3枚整倍体囊胚。经过遗传学检测,有2枚不携带该杂合突变,生殖科主任医师金丽选择其中一枚囊胚移植并一次成功。喜上加喜的是,检查确认一枚囊胚卵裂为同卵双胞胎,即小珈怀上了双胎。

3月26日,足月的小珈顺利进行了剖宫产分娩,两名同卵的健康男宝先后降生。

黄荷凤指出,生育过新发突变患儿的夫妻,在再生育之前有必要进行遗传学咨询,以避免或者减少复发风险。

(张双虎 黄辛)