



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

# 我国首个冠心病多基因风险评分模型建立

● 本报记者 张思玮

近日,中国科学院院士、国家心血管病中心教授顾东风和该中心教授鲁向锋团队建立了我国首个冠心病多基因风险评分模型,并系统评价了其在冠心病精准预防中的应用价值。该评分可提升冠心病发病风险预测和临床风险分层能力,有助于冠心病的早期预测预警和精准防治。研究成果近日在线发表于《欧洲心脏杂志》。

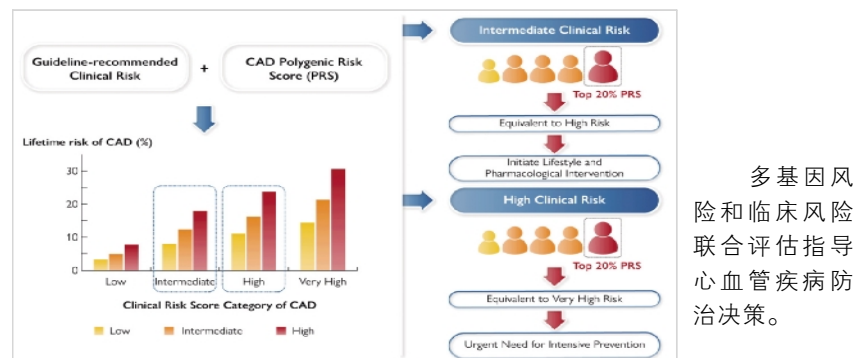
## 有效预测冠心病发病风险

《中国心血管健康与疾病报告 2020》(简称《报告》)显示,我国心血管病患病率处于持续上升态势,目前患病人数约 3.3 亿,其中冠心病为 1139 万人。

此前,有关全球疾病负担的一项研究提示,1990~2017 年间,全球增加的冠心病死亡病例中,中国占比 38.2%。2017 年,中国冠心病死亡人数较 1990 年增加了 111.7 万,增幅达 184.1%。

冠心病已经成为全球和我国居民的最主要死因之一,并受个体遗传、代谢以及不健康生活方式等因素的影响。近十年来,基因组学研究发现大量心血管病相关易感基因。然而,这些遗传信息预测个体发病风险以及指导临床实践的价值尚未阐明。

该研究整合了中国、日本、韩国、新加坡等 26 万东亚人群冠心病基因组数据,鉴定了影响中国和东亚人群冠心病及其主要危险因素的 540 个遗传变异和这些遗传变异的作用强度,构建了适合我国和东亚人群的冠心病多基因风险评分模型,并在我国前瞻性随访 20



年的 4 万多人队列中评价和验证其对冠心病的预测价值。

研究发现,该冠心病多基因风险评分系统能够有效预测冠心病发病风险,描绘个体随年龄增长的发病轨迹。高遗传风险者(评分最高的 20%)发生冠心病的风险是低遗传风险者(评分最低的 20%)的近 3 倍,两组人群冠心病终生发病风险(到 80 岁时)分别达 15.9% 和 5.8%。如果高遗传风险者同时伴有冠心病家族史,那么冠心病终生发病风险将高达 27.7%。

同时,该研究进一步结合现行《中国心血管疾病风险评估与管理指南》评价了多基因风险评分的应用价值,发现多基因风险评分可以显著改善传统临床风险的分层能力,尤其是对于传统中、高临床风险患者临床决策的制定具有重要指导意义。

## 可实现早期风险评估

目前,现行指南对中等传统临床风险患者缺乏明确的干预建议,研究人员认为,如果该类人群合并高遗传风险,应启动生活方式和药物干预。而高临床风险个体同时伴有高遗传风险,则亟须

强化生活方式和药物治疗等干预。

为了便于指导防治实践,该研究还制定了不同性别和年龄组人群的可视化风险评估量表图。

研究人员表示,相比于传统的临床危险因素,该评分系统的优势在于可在生命早期、传统危险因素尚未出现之前进行风险评估,并且终生不变。该研究解码基因组遗传信息建立我国居民冠心病高危人群早期筛查的实用性评估工具,并提出不同遗传和临床风险人群的心血管健康管理路径和方案,《欧洲心脏杂志》同期对该评分工具在预防和临床实践中的应用价值进行了重点述评。

据悉,基于该研究成果,相关团队已经研发了心血管疾病遗传风险检测芯片,实现了重大科技成果转化,正推广应用用于冠心病早期发病风险预测、高危人群筛查和健康管理,有助于提升我国心血管疾病危险因素管理能力和精准防治水平,对于降低我国冠心病等疾病负担具有重要意义。

相关论文信息:<https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac093>

## 全国罕见病诊疗协作网工作会议召开

本报讯 为进一步加强全国罕见病诊疗协作网的管理,全面落实协作网各项工作任务,提升我国罕见病整体诊疗能力,由全国罕见病诊疗协作网办公室主办的全国罕见病诊疗协作网视频会议于 2 月 26 日在北京召开。工作会议由全国罕见病诊疗协作网办公室副主任、中国罕见病联盟执行理事长李林康主持。

因新冠疫情原因,本次工作会议

以线上线下相结合的方式召开。线下会场设在北京协和医院,各省区市卫生健康委、牵头医院和成员医院代表线上参会。

工作会议后,以“因罕而聚 明天更好”为主题的第十五届国际罕见病系列活动举行。在主旨报告环节,四川大学华西医院党委副书记兼纪委书记程南生以《罕见病国际合作》为题、国家儿童医学中心(北京)罕见

病中心主任张国君以《深化区域协作模式,助力罕见病早诊早治》为题作了主旨报告。

与会专家表示,此次活动以罕见病患者为中心,聚焦提升基层罕见病诊疗能力,应用临床案例进行远程会诊、实战教学和经验分享,是探索罕见病分级诊疗的一次成功实践,有助于提升我国基层罕见病诊疗水平,助力健康中国建设。(辛育航)