



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

中国工程院院士 徐兵河

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

# 首例 PGT-P 优选低风险糖尿病试管婴儿出生

● 本报记者 李晨阳 ● 黄辛

2022年8月2日下午2点,一名男婴诞生于复旦大学附属妇产科医院生殖医学中心。他是基于家系遗传信息分析的全球首例 PGT-P 优选低风险糖尿病试管婴儿。前一天还因生病住院的中国科学院院士黄荷凤,特意申请提前出院,在产房里亲手接生了这个婴儿。

所谓 PGT-P,是胚胎植入前遗传学检测—多基因病 (Preimplantation Genetic Testing for Polygenic Disease,PGT-P) 技术的简称。这种技术可以筛选出疾病风险最低的胚胎进行移植。

章菲(化名)丈夫余先生因患有严重畸精症和2型糖尿病,婚后6年未能生育。余先生的父亲、叔伯及堂哥等多名家属也患有相同疾病,而且本人和堂哥的发病年龄都比父辈提前,须长期口服药物治疗,家族受到该疾病困扰已久。

3年前,夫妻二人来到黄荷凤院士门诊就诊,希望可以借助团队专业的辅助生殖技术生育宝宝,更希望宝宝能免受家族中高发的2型糖尿病的困扰。

黄荷凤经过系统评估,提出可以利用 PGT-A (胚胎植入前染色体非整倍

性筛选)检测的剩余样本,尝试多基因病的 PGT-P 技术对胚胎进行检测。章菲夫妇慎重考虑后,同意开展 PGT-A 和 PGT-P 检测。他们递交的申请也获得了医院伦理委员会的批准。

这个过程中面临的一大障碍是,常规的多基因风险评估 (PRS) 模型在欧洲人群中预测较为准确,而在非欧洲队列中则准确性有限。黄荷凤提出,将基于大规模 GWAS 数据建立的2型糖尿病 PRS 模型先在英国生物标本库中进行测试和验证,再根据家庭遗传背景和性别等因素,有针对性地构建基于余先生家庭的 PRS+ 模型。经验证,建立的优化 PRS 模型在家系中对各个个体的预测能力良好,可以有效应用于该家庭的 PGT-P。

经由黄荷凤门诊详细的遗传咨询,章菲夫妇终于等来可以启动 PGT-A 并同时 PGT-P 的一天。经两轮促排卵,共16个胚胎可以进行活检检测。经患者知情同意,选择染色体整体且糖尿病风险较低的1号胚胎移植,并成功妊娠。由于章菲年龄偏大,妊娠期并发症风险加大,章菲怀孕后得到了红房子产科团队的保驾护航,



黄荷凤院士怀抱低风险糖尿病试管婴儿 复旦大学附属妇产科医院供图

因此整个孕期平稳,妊娠结局良好。

黄荷凤团队共7名成员一起在现场见证了这珍贵的小生命的诞生。

“这是非常有意义的事。”复旦大学附属妇产科医院遗传中心主任徐晨明告诉记者,肿瘤、高血压、冠心病、心房颤动、唇腭裂等疾病都受到多基因遗传和环境因素的共同作用,给家庭和公共卫生系统造成了严重负担。PGT-P 技术的实践推广,能有效实现对多基因遗传病的一级防控。

“我们现有的数据库主要是基于欧美人群建立的,未来我们要建立中国人自己的基因数据库,更好地造福国人。”黄荷凤说。

## 研究称轮状病毒疫苗纳入我国免疫规划具有经济性

● 见习记者 陈祎琪

近日,北京大学中国卫生发展研究中心方海教授团队的最新成果《中国轮状病毒疫苗接种的公共卫生影响和成本效果:私人市场供应和国家免疫规划的比较研究》发表于 *Human Vaccines & Immunotherapeutics*。

我国每年由轮状病毒腹泻导致的总社会花费为3.7亿美元,位居亚洲国家第一,远超排在第二、三位的日本(2.54亿美元)和印度(4100万~7200万美元)。

截至2021年底,全球已有118个国家将轮状病毒疫苗纳入了国家免疫规划。

为了推动轮状病毒疫苗纳入我国国家免疫规划的工作进展,方海教授团队进行了相关研究。他们通过建立决策树—马尔科夫模型,以2019年中国新生儿出生人口为研究队列,以现状接种策略为对照,从

全社会角度评估不同种类的RV疫苗纳入国家免疫规划后的相关疾病负担,并采用增量成本—效果比进行策略间比较。

据了解,当前已上市的轮状病毒疫苗共6种,由于Rotavac单价人一牛重配轮状病毒疫苗和Rotasiil五价人一牛重配轮状病毒疫苗主要在印度当地使用,Rotavin-M1单价人轮状病毒疫苗仅在越南使用,因此该研究主要对Rotateq五价人一牛重配轮状病毒疫苗、Rotarix单价人轮状病毒疫苗和LLR兰州羊轮状病毒疫苗三种RV疫苗进行评估。

研究结果显示,相比个人自愿自费接种的现状策略,将Rotateq纳入国家免疫规划,2019年出生队列5年内可避免348万轮状病毒胃肠炎病例(减少62.6%的病例)和4251例死亡(减少72.6%);Rotarix可避免48.7%的病例

和63.2%的死亡;LLR疫苗可避免20.3%的病例和22.4%的死亡。

同时,根据当前轮状病毒疫苗公开采购价格,该研究测算了将其纳入免疫规划所需的疫苗成本、社会成本以及每增加一个健康调整寿命年(QALY)所需要增加的增量成本(ICER)。结果显示,Rotateq疫苗纳入国家免疫规划的ICER值约为5.7万元(8833美元),即每增加一个QALY需增加成本5.7万元;Rotarix疫苗纳入国家免疫规划的ICER值约为6.2万元(9503美元);LLR疫苗纳入国家免疫规划的ICER值约为17.4万元(26759美元)。

方海表示,该研究结果的发表为我国免疫规划决策提供了重要的经济学证据。

相关论文信息:<https://doi.org/10.1080/21645515.2022.2090162>