

## 主委访谈

## 孙莹璞：以科技摇篮托起健康新生命

● 本报记者 陈祎琪

《柳叶刀中国女性生殖、孕产妇、新生儿、儿童和青少年健康特邀重大报告》显示,2007—2020年间,我国不孕发病率已从12%升至18%。随着老龄化、少子化、不婚化三大趋势的到来,以及出生缺陷发病率的居高不下,生殖医学和遗传病防控面临重大挑战。

近日,中国人体健康科技促进会生殖医学与生殖遗传专业委员会在郑州召开成立大会,郑州大学第一附属医院生殖医学中心教授孙莹璞当选为主任委员。“借助这个平台,我希望联合多学科医生的力量,对生殖健康实现全链条全周期的预防和治疗,以卓越的专科水平推动遗传病防控和人类生殖健康迈上新台阶。”孙莹璞表示。

## 关于生命起源的神奇学科

1978年,世界上第一例试管婴儿路易丝·布朗在英国出生,震惊了世界。随后,各国纷纷在生殖医学领域积极布局。

从技术层面,人类辅助生殖技术主要分为夫精人工授精技术、供精人工授精技术、常规体外受精-胚胎移植技术(IVF-ET)、卵胞浆内单精子显微注射技术(ICSI)和胚胎植入前遗传学诊断(PGD)技术。

中国紧随国际脚步也在辅助生殖领域取得了一系列成果:1988年,我国大陆首例试管婴儿在北京大学第三医院诞生;1996年,我国大陆首例ICSI试管婴儿在中山大学附属第一医院诞生;1999年,该院又出生了我国大陆首例PGD试管婴儿。

在监管层面,2001年,我国发布并施行《人类辅助生殖技术管理办法》和《人类精子库管理办法》,2003年又修订发布了《人类辅助生殖技术与人类精子库相关技术规范、基本标准和伦理原则的通知》,自此我国辅助生殖技术步入规范化的监管轨道。截至2022年6月30日,我国共559家医疗机构获批开展人类辅助生殖技术。约5%的难治性不孕不育夫妇借助辅助生殖技术解决了生育问题。

“从这些里程碑事件能够看出,我国辅助生殖技术已经从跟跑过渡到并跑,近些年甚至开始领跑。”孙莹璞说,尽管经过了十几年的发展,生殖医学仍是一

门新兴学科;因为涉及妇产科学、儿科学、胚胎学、男科学、遗传学等,生殖医学还是一门交叉学科。它从精子、卵子开始,从生命的源头开始,至今仍对她充满了神奇的吸引力。

## 辅助生殖不是“有求必应”

“通过试管婴儿生双胞胎是非常严重的误解。”在谈及社会上此类生育现象时,孙莹璞严肃指出这一行为的错误性,“生孩子就是要一个一个地生。女性的子宫本身只适合孕育单胎,双胎甚至多胎妊娠时,母体和胎儿都会面临很多不可预测的风险,比如母亲在妊娠期、产时和产后可能出现更多的并发症,胎儿早产、流产以及患脑瘫等出生缺陷的概率会明显增加。”

孙莹璞强调,对于育龄人群,若能自然怀孕,一定不要用医学手段进行干预。“医疗是针对有疾病需要治疗的人群,而不是健康人群。人类辅助生殖技术在国际国内都有指南共识,它不是有求必应,想怀就能怀上,而要受年龄、精子卵子质量、子宫条件等诸多因素影响,且是有创医疗操作,可能存在并发症,为了母婴安全必须严控适应证。”孙莹璞表示,“只有不孕不育夫妇、夫妇一方有遗传病或生过有遗传缺陷的孩子,或女方有不良孕产史的高风险人群,我们才会在系统评估之后介入医学手段,帮助他们生育健康的宝宝。”

基于这一点,孙莹璞提倡适龄生育,提早规划,比如尽量在35岁之前生育。有不良孕产史的患者作为高风险人群孕前应咨询医生,获取科学的指导。对于自然怀孕的女性,孙莹璞也建议孕前3~6个月到医院做一些相关体检,以便发现疾病及早处理,并科学备孕。

## 出生缺陷的三级防控

“生殖健康与出生缺陷的防控密不可分。如果不把生殖医学和生殖遗传结合起来,那么对子代健康问题的防控就不能真正实现。”孙莹璞说。

数据显示,我国出生缺陷发病率为5.6%,相当于每年新增约80万~120万

出生缺陷患儿。为减少出生缺陷的发生,世界卫生组织提出了三级预防策略。一级预防是备孕及孕早期阶段的综合预防,包括健康教育、优生检查和咨询指导;二级预防是孕期筛查和产前诊断,包括孕11~12周对孕妇进行外周血无创DNA诊断、超声筛查,孕中期的羊水穿刺、超声核磁大排畸等;三级预防是对新生儿的疾病筛查和对出生缺陷患儿的早诊断早治疗。

“遗传异常是导致出生缺陷的重要原因,生殖医学的代表性遗传诊断技术就是PGD技术,是试管婴儿不可或缺的一级防控措施。”孙莹璞补充。

她还指出了当前存在的盲目怀孕现象。“二孩三孩政策放开后,有的夫妇生了一个出生缺陷的孩子,以为是偶然现象;有的已婚女性第一次怀孕就流产或因胎儿异常引产也不以为意。这些高危人群未经检查或咨询就盲目怀孕,结果导致悲剧再次上演,给家庭和社会造成了沉重的负担。所以我们希望三级防控措施覆盖全生命周期,真正做到优生优育。”

## 共创健康新生命

1997年,郑州大学第一附属医院成立生殖医学中心,成为河南省人类辅助生殖技术的创始单位。1998年,河南省首例常规体外受精-胚胎移植试管婴儿在这里妊娠成功,并于1999年6月23日诞生。虽然起步晚了一些,但孙莹璞带领团队在五年之内就完成了所有试管婴儿标志性技术的应用,并填补了国际国内许多技术上的空白。

2011年,孙莹璞团队所在医院诞生了中国首例应用单核苷酸多态性基因芯片技术进行PGD的试管婴儿;2015年,该院诞生了中国首例IVA宝宝。IVA是将卵巢组织体外处理以激活原始卵泡的技术,它的应用为卵巢早衰患者带来了福音。2017年,国际首例MaReCs宝宝也在这里诞生。“MaReCs是染色体易位携带检测技术,有了它,我们就能区分胚胎是染色体完全正常还是染色体平衡易位携带者,从而帮助染色体结构异常的夫



## 名医简介

孙莹璞:医学博士、教授、主任医师、博士生导师,郑州大学第一附属医院首席科学家,河南省试管婴儿技术和生殖医学学科创始人,中华医学会生殖医学分会前任主任委员,中国人体健康科技促进会生殖医学与生殖遗传专委会主任委员。获国家科技进步奖二等奖1项,以通讯作者身份发表SCI论文309篇,牵头制定中华医学会生殖医学分会共识指南15项,主编《子宫内膜异位症与不孕》《人类生育力保护与辅助生殖》等专著7部。

妇生出健康的宝宝。”孙莹璞说。

“但是,人类辅助生殖技术也不是我们想象得那么完美。”她指出,当前该领域基础研究和临床转化之间还存在一定程度的脱节。比如试管婴儿的胚胎在体外培养的过程对子代的影响不明确;种类繁多的遗传病有时受技术所限不能被完全诊断出来;新技术一开始往往只被证明其有效性,对其安全性的研究却滞后。

“人类生殖是一个复杂奇妙的过程,新老问题的交替出现会让我们面临源源不断的挑战,但这也是促进学科发展的动力。”孙莹璞介绍了专委会接下来的工作计划,“我们将启动生殖遗传基层行科普公益项目,每年4月、7月、11月带领专家下基层帮扶,包括义诊、技术培训、科普教育等,希望借此深化全社会对生殖医学和生殖遗传的认知,并主动践行优生优育的生育观。”

芬兰绿的主色调,DNA双螺旋像一个摇篮,又像一双手,托举起一个新生命,这是生殖医学与生殖遗传专委会特别设计的形象标识。孙莹璞说,这展现了他们的愿景:共擎科技薪火,共创健康新生命。