



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
国内统一连续出版物号: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
中国工程院院士 吉训明
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:
赵彦
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	朱兰	朱军	孙宇
闫洁	刘鹏	祁小龙	安友仲
邢念增	肖洁	谷庆隆	李建兴
张明伟	张思玮	沈根兴	张海澄
金昌晓	赵越	赵端	胡学庆
栾杰	薛武军	魏刚	

总编辑:张明伟

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

地址:

河北省廊坊市安次区仇庄乡南辛庄村

定价:2.50 元

本报法律顾问:

郝建平 北京灏礼默律师事务所

我国遗传性肿瘤实现源头防控

全国首例基于“乳腺癌综合风险 AI 预测模型”的健康宝宝出生

●本报记者 崔雪芹 通讯员 吴雅兰

6月25日上午8点36分,一声响亮的啼哭让浙江大学医学院附属妇产科医院(以下简称浙大妇院)湖滨院区产科手术室迎来了意义非凡的一刻。在中国科学院院士、浙江大学医学院院长黄荷凤团队的全程监护下,莺歌(化名)通过剖宫产顺利诞下一名2515克的女婴。

据悉,这是国内首例应用乳腺癌单基因胚胎植入前遗传学检测(PGT)结合多基因风险评分(PRS)的综合性评估模型的试管婴儿,标志着我国在遗传性肿瘤源头防控领域取得了重要进展。

阻断遗传风险: 改写家族遗传史的“生命奇迹”

莺歌的求子之路,一开始似乎就布满了阴影。

她因子宫腺肌症、子宫内膜异位症导致原发不孕,并伴随有良性的右乳导管内乳头状瘤。更让人担心的是,莺歌的外婆患有输卵管癌,舅公患肝癌去世,母亲因卵巢癌和乳腺癌也做过手术,莺歌本人也携带有BRCA1基因突变(该基因使女性携带者70岁前患乳腺癌风险高达44%~78%)。

虽然已知BRCA1和BRCA2等罕见基因变异会增加患乳腺癌的风险,但这些变异只占家族性聚集性乳腺癌病例的一小部分。全基因组关联研究(GWASs)已经成功发现一些与乳腺癌易感性相关的遗传变异位点,PRS可以综合多个易感位点的效应,构建肿瘤风险预测模型,以评估个体肿瘤的发生风险。

有没有办法从单基因到多基因,进一步降低癌症风险呢?

AI 赋能研究: 用大数据筛查提高准确性

为了帮助莺歌,也为了更多像莺歌这样被癌症阴影笼罩的家族,黄荷凤提出了创新思路——在辅助生殖过程中,通过多基因遗传风险评分方法,对胚胎进行多基因疾病遗传风险评估,筛选疾病风险最低的胚胎移植,从



黄荷凤(左二)团队为产妇实施剖宫产手术。程林/摄

而实现多基因遗传病的一级防控。

在构建能够准确预测疾病发生的PRS模型时,黄荷凤又创新性地提出,用AI大数据为研究赋能。

研究团队利用UK Biobank中近2万例女性乳腺癌患者样本和约24万个对照样本的遗传信息和样本信息,构建了乳腺癌PRS模型;再基于东亚人群的位点特异性权重,结合中国人群乳腺癌遗传特性,对该PRS模型进行校正,构建中国人群特异性乳腺癌的PRS模型,以弥补常规建立的PRS模型在欧洲人群中预测较为准确,而在非欧洲队列中准确性有限的短板。

经过长达数月的攻关,一个结合PRS、乳腺癌易感基因罕见致病变异以及乳腺癌家族史的乳腺癌终生风险评估综合模型终于构建完成。基于该模型,可预测乳腺癌终生风险。

2024年11月,在治疗子宫内膜相关疾病后,莺歌体内被移植了一枚经过严格评估的低风险胚胎,并最终成功怀孕。

守护生命起点: 创新赋能优生优育健康中国

宝宝在宫内的生长总体顺利,但由于莺歌在孕期出现了绒毛膜下血肿,不具备做羊水穿刺的条件,所以浙大妇院运用了新一代无创产前筛查技术(NIPT2.0)进行产检。这一技术通过新型的探针杂交靶向捕获高通量测序和生物信息学算法的创新,提高了染色体非整倍体及染色体微缺失/微重复检测的准确性,既能检测常见染色体变异,又能检测单基因病。莺歌顺利

通过了这项筛查。

这场跨越两年多的生命接力,不仅改写了一个家庭的命运,也是黄荷凤团队“从生命源头降低慢病、癌症风险,阻断遗传性出生缺陷”探索之路上的一次新进展,更标志着我国在生殖医学与遗传病防控领域较高的国际地位。

从“阻断遗传性乳腺癌”到“守护子代全生命周期健康”,“莺歌这个案例不仅是医疗技术的成功,更是医学理念的创新”。浙大妇院副院长罗琼介绍:“我们通过多基因风险评估,将慢病和肿瘤等疾病防控关口前移至胚胎选择阶段,实现从‘治已病’到‘防未病’的突破,是AI赋能生命早期防控慢病的一大重要创举。”

提升人口质量: 精准防控慢性疾病是关键一步

“某些癌症具有家族聚集性倾向。如果一个家系中较多成员在相同或不同器官发生恶性肿瘤,就更推荐其在生育前进行风险评估。”黄荷凤建议,有家族遗传病(如家族中有多人罹患恶性肿瘤)又有生育计划的适龄人群可以通过运用综合模型风险评估,预测子代患有多基因遗传病的风险,预防肿瘤易感子代的出生,从源头防控出生缺陷。

浙大妇院常务副院长张丹说:“通过AI赋能科技创新和临床转化,我们不仅能治疗疾病,更能前瞻性地‘计划健康’。对于慢性疾病如糖尿病、恶性肿瘤如乳腺癌等多基因遗传病,实现精准的风险防控,是提升中国出生人口质量、减轻社会疾病负担的关键一步。”

黄荷凤表示,未来团队将持续聚焦生殖遗传、发育源性疾病、出生缺陷防控等研究方向,继续开发其他多基因病综合模型风险评估的PGT技术,揭示遗传性疾病/发育源性疾病机制,实现出生缺陷的源头防控。