

小儿先心病基因组研究计划在沪启动 上海儿童医学中心成立精准医疗实验诊断中心

2016年11月02日 版面：A3

作者：吴苡婷

日前，作为人类单靶标基因组计划中的国内首个针对中国儿童出生缺陷中发病率最高的先天性心脏病基因组研究计划正式启动。同时，上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心宣布成立精准医疗实验诊断中心，中科院院士贺林教授担任中心主任。

据悉，先天性心脏病是最常见的出生缺陷之一。根据最新的全国妇幼卫生监测结果，我国先天性心脏病占出生缺陷的比例大于25%，居于出生缺陷首位，每年新增先心病患儿15万—20万。

专家指出，心脏是人体胚胎发育过程中最早形成并发挥功能的器官，涉及到诸多发育相关基因的时空差异性表达，以及在不同基因间复杂调控作用下发生的细胞增殖、分化、迁移等过程的精确整合。其中，任何遗传突变和环境危害因子造成的调控异常都有可能影响心脏的正常发育而

导致心脏疾病的发生。

目前，先心病发病机制尚不清楚，普遍认为与染色体畸形及基因突变等遗传因素相关。此外，环境因素中的病毒、物理（氡、低频电磁场）和化学（甲醛、总挥发性有机化合物、农药）等危害因子，都是先心病的高危因素。前期的研究也提示，孕早期重大负面性精神事件可能是复杂心脏出生缺陷的危险因素之一。


上海儿童医学中心所属心脏中心，已经成为全球规模最大的先心病诊治中心之一，年门诊量达3万余人次，入库样本量可达8000份。目前已经与卡罗琳斯卡大学心血管再生医学实验室合作，对450例法洛氏四联征进行了全基因组测序。该中心张臻课题组还针对人类最常见的染色体微缺失综合征（22q11.2）疾病模型进行了研究，为开发先心病防治的新措施奠定了基础。

相关项目负责人表示，小儿先心病基因组研究计划将对约2000例圆锥动脉干畸形及500例正常对照进行全基因组基因测序，通过父母基因组序列的过滤及与正常基因的对比，发现罕见的致病突变。采集孕期相关危险环境因素，采用统计遗传学方法对基因-基因、基因-环境交互作用和基因通路进行分析，以发现我国先心病致病相关基因。

编辑：chunchun 审核：刘纯

 [点击下载PDF \(//www.shkjb.com/FileUploads/pdf/161102/kj11023.pdf\)](http://www.shkjb.com/FileUploads/pdf/161102/kj11023.pdf)

证件信息：沪ICP备10219502号 (<https://beian.miit.gov.cn>)

 沪公网安备 31010102006630号 (<http://www.beian.gov.cn/portal/registerSystemInfo?recordcode=31010102006630>)

中国互联网举报中心 (<https://www.12377.cn/>)

Copyright © 2009-2022

上海科技报社版权所有

上海科荧多媒体发展有限公司技术支持



(//bszs.conac.cn/sitename?method=show&id=5480BDAB3ADF3E3BE053012819ACCD59)