

新生儿基因组计划启动 5年内完成10万新生儿基因检测 用基因阻断 婴儿家族性癌症遗传



我国每年新增出生缺陷儿童约90万例,提高儿童遗传病的诊断和预防水平,利于优生优育。由此,“中国新生儿基因组计划”和“中国胚胎基因组计划”日前启动,这是我国“人类单靶标基因组计划”的重要组成部分。我国计划5年内完成10万例新生儿基因检测,建立新生儿遗传病基因检测标准,推动出生缺陷的精准干预。同日,“新生儿疾病的基因组计划”宣布启动,首个儿科临床遗传中心在沪成立。中国科学院院士、著名遗传生物学家贺林院士指出,遗传咨询师在国内存在缺口,因此遗传学诊断面临瓶颈。

年增出生缺陷儿90万例

基因检测可实现重大疾病的预警、预防和预后以及个体化治疗等,目前可应用这种技术检测的疾病数量超过1500种。“人类已知的遗传疾病多达7000种,我国每年新增出生缺陷儿童约90万例,随着‘全面二孩’政策开放,这一数字还将不断升高。”中国科学院院士、著名遗传生物学家贺林院士透露。近年来,迅

单靶标基因组计划进展

记者从复旦大学附属儿科医院获悉,该院牵头在沪成立首个儿科临床遗传中心。该中心的成立将成为临床遗传学在儿科领域的里程碑,将促进上海在临床遗传疾病的病因研究、分子基因诊断、临床干预治疗和三级预防等方面取得更大进步。同日,由中国遗传学会遗传咨询分会联合该院发起的“新生儿疾病的基因组计划”也宣布启动,计划5年内完成10

用基因阻断癌症遗传

上海此前已展开基因研究并试水介入治疗。今年6月17日,国家发展改革委基因检测技术应用示范中心之“高发肿瘤及遗传性疾病基因检测示范中心”项目启动。2015年2月28日,上海儿童医学中心罕见病诊治中心成立,聚焦先天性血

速发展的全基因组技术,包括序列分析和拷贝数变异分析等都为遗传病的诊断带来革命性的改变。“现有遗传性疾病的咨询、诊断及治疗没有形成一个体系。”复旦大学附属儿科医院院长黄国英表示,很多神经系统疾病,如果可以早期明确诊断和干预,愈后孩子可以像正常儿童一样学习和生活,而如果诊断迟了,就可能造成不可逆

万例新生儿基因检测,建立新生儿遗传病基因检测标准,推动出生缺陷的精准干预。为进一步揭示胚胎发育的奥秘、推广新技术在临床诊断的应用、提高临床对胚胎的诊断率,中国遗传学会遗传咨询分会联合山东大学附属生殖医院发起中国胚胎基因组计划。中国胚胎基因组计划的目标是构建中国胚胎基因组数据库,建立胚胎植入前检测的遗传咨询体

液系统疾病、免疫缺陷和遗传代谢疾病、心血管疾病等罕见病种,以分子诊断和移植治疗开展罕见病诊治研究。黄国英表示,复旦大学附属儿科医院已建立了180多种单基因遗传病的基因检测项目和20多种针对不同疾病相关基因组合的高通量测序检测技术,同时于2014年成为国家首批运用高通量测序

的伤害。黄国英称,儿科医院今后有望开设儿科各个亚专科的遗传咨询门诊,进一步推动新生儿遗传代谢病、神经、心脏、肾脏、肝病、免疫、肿瘤、行为发育康复等学科的遗传咨询与干预策略;同时,利用复旦大学围产医学中心,联合妇产科医院,建立多学科会诊、转诊、干预治疗和遗传咨询。

系及报告解读标准,建立胚胎植入前检测遗传咨询培训体系。中国遗传学会遗传咨询分会于2015年起开始联合有关医疗机构和科研单位组织开展人类单靶标基因组计划,分别解决各单项生命体问题。之前,人类单靶标基因组计划已启动中国聋病基因组计划和中国双胎基因组计划。

技术开展遗传病诊断的试点单位。去年,国内首例采用单细胞高通量测序技术的第三代试管婴儿顺利在沪诞生。婴儿的父亲患有甲状腺癌,将有50%机会将致病基因遗传给下一代,通过基因筛查以及测序技术,医学专家阻断了婴儿家族性甲状腺癌遗传的可能。

错判入狱近14年 钱仁风昨获 国家赔偿金172万余元

云南省高级人民法院9日举行钱仁风申请国家赔偿案新闻发布会,宣布决定对钱仁风被错判入狱近14年赔偿人民币172.3857万元。该院于当日早上向钱仁风的代理人送达了“国家赔偿决定书”。赔偿包括侵犯人身自由的赔偿金1223857.30元,精神抚慰金500000元。2015年12月21日,钱仁风被宣告无罪,当场释放。当日,云南省高院国家赔偿委员会办公室的三名法官立即会见了钱仁风及其亲属和两位辩护人,并明确告知了其申请国家赔偿的法律依据、赔偿义务机关、赔偿程序、赔偿标准和方式、赔偿请求等事项,并向钱仁风提供了国家赔偿申请书的样式、国家赔偿的标准等资料。2016年6月1日,钱仁风向云南省高院申请国家赔偿。云南省高院于2016年6月3日立案受理,并于2016年7月8日依法公开举行了听证,听取了赔偿请求人钱仁风及其委托代理人的意见。听证会上,云南省高级人民法院副院长田成友代表云南高院公开向钱仁风鞠躬赔礼道歉。钱仁风当场表示接受道歉。听证会后,赔偿办的法官们多次与钱仁风及其委托代理人就赔偿事宜依法进行协商。最终在遵循自愿、合法的原则下,就赔偿事宜达成一致意见,即支付钱仁风被侵犯人身自由的赔偿金人民币1223857.30元;支付钱仁风精神抚慰金人民币500000元。云南省高院根据协议内容依法制作了国家赔偿决定书。

澳门协助安置 受旅游巴士事故 影响游客

一辆载有内地游客的大巴车8日下午在澳门著名旅游景点“大三巴”牌坊附近发生严重交通事故,致32人受伤。澳门特区政府当日启动旅游危机应急机制,并举行跨部门紧急会议,安排跟进善后,共同协助及安置受波及游客。澳门特区政府运输工务司、保安司、警察总局、治安警察局、旅游局、卫生局、消防局及澳门旅行社协会、澳门旅游业议会等18个机构8日晚举行跨部门会议,就伤者治疗情况、旅游业界对涉事旅行社的支援及受伤游客签注期限等问题进行了讨论。危机办称,将协调各相关部门跟进事件,为受事件波及的游客提供援助。据了解,澳门旅游局已将此次意外的初步调查信息通报国家旅游局和广东省旅游局。危机办负责人表示,已联络重伤游客的家属,并协助其来澳处理善后。目前,未受伤的游客已由旅行社安排顺利离澳,旅行社也已预留宾馆房间供受伤游客出院后逗留。8日下午,一辆旅游巴士于澳门半岛同安街包公庙附近撞进路边建筑物,该巴士所载乘客为一个从深圳入境澳门的旅游团。记者9日从现场了解到,肇事旅游巴士仍夹在华强大厦柱中,未被移离。被撞的中医诊所店铺已安装加固支架。

(本版稿件据新华社)

■相关阅读

基因编辑“完美人类”会诞生吗？

健康、聪明、美丽能完美集成在一人身上吗?在生命之初的胚胎阶段,基因编辑技术的运用,能够减少先天性疾病、显现优质性状,甚至“完美人类”的诞生都有可能。一些先锋科学家希望通过研究,在未来10年内合成一个完整的人类基因组。当然,涉及人类基因的研究必须经历严格的伦理审视。基因编辑技术目前不能逾越红线,用来制造“完美人类”。新一轮方兴未艾的基因研究浪潮中,涌现不少中国面孔,中国“基因剪刀手”正在集体崛起。第三代技术成本低更高效

“基因剪刀”的正式学术名称是基因编辑技术。脱氧核糖核酸(DNA)是重要的遗传物质,它呈螺旋缠绕的双链结构,在DNA链条上,一个具有某种功能的片段就是基因。基因编辑技术可以断开DNA链条,对其进行改动,然后重新连上,就像人们写作时编辑文字那样。由于对DNA链条有剪辑操作,该技术被形象地称为“基因剪刀”。基因组常被称作“生命天书”。1990年至2003年,美英法德日中六国科学家共同实施了“人类基因组计划”,推动了基因测序技术发展,掌握了阅读“生命天书”的能力。

“基因剪刀”的出现,使得科学家们可以编写“生命天书”。今年6月,全球25名基因研究领域的科学家联名在《科学》杂志上宣布,今年内

将启动“人类基因组编写计划”,目标包括在10年内合成一个完整的人类基因组。“我们希望更好地了解人类基因组,并推动基因编辑和合成技术的发展。”30岁的中国学者杨璐菡说。她是“人类基因组编写计划”最年轻的发起人之一,正在哈佛大学从事基因研究。全球最流行的“基因剪刀”是2013年兴起的CRISPR-Cas9技术,主要发明者之一是出生在石家庄的美籍华人科学家张峰。相比第一代、第二代技术,第三代的CRISPR技术具有成本低、易上手、效率高等优势。中国研究从追随到领先

今年8月,中国科学家将在全球首次利用CRISPR-Cas9技术进行人体临床试验。四川大学华西医院教授卢铤领导的团队将用这一技术改造免疫细胞,并注入病人体内,以治疗非小细胞肺癌。在全球首次运用“基因剪刀”修改人类胚胎基因的,也是一位80后的中国科学家。2015年,中山大学科学家黄军就利用这一技术在国内完成修改人类胚胎中可能导致β型地中海贫血的基因。他也因此被《自然》杂志列入全球十大科技人物。另一位因为运用“基因剪刀”而获得《自然》杂志奖项的中国科学家是60后高彩霞。她是中国科学院遗传与发育生物学研究所的植物生物学家,她与实验室同事在全球率先在农作物,特别是小麦和水稻上成功使用了这项简洁的革命性基因编辑

技术。美国明尼苏达大学植物生物学家丹尼尔·沃伊塔斯说,高彩霞被公认为“全球优秀小麦基因工程专家”。“改革开放后,我国正好赶上分子生物学技术发展的高峰,我国从上世纪80年代开始引进分子生物学技术,打下了较好的学科基础。新一轮高峰到来时,中国很容易跟上学习、应用,一些用心的科研人员做出国际一流的成果也不足为奇。”北京大学理学部主任、生物学家饶毅说。异种器官移植将成可能

“基因剪刀手”将对我们的生活有多大改变?从近期来看,基因编辑技术可促进相关医疗领域的发展,将为治疗疾病开辟新的途径。例如黄军就的研究成果为治疗一种在中国南方儿童中常见的遗传疾病——地中海贫血症提供了可能,而卢铤将开展的临床试验是试图通过修改免疫细胞的基因来达到治疗肺癌的目的。目前,全球具有器官移植需求的病人不在少数,而捐献的器官数量有限。异种器官移植也被“人类基因组编写计划”列为6个先导项目之一。科学家们正在研究如何用猪培育可供移植的器官。目前的技术障碍之一是猪体内存在一些有害基因,可能给人类带来新的疾病。2015年,杨璐菡等科学家使用基因编辑技术,去除了猪基因组中62个有害基因,扫清了猪器官用于人体移植的一大障碍。