

第一届肥胖、脂代谢及罕见代谢病国际论坛 ——暨第二届中国生物物理学会临床罕见代谢病分会年会



为了促进我国肥胖、脂代谢及罕见代谢病的研究发展和学术交流，由中国生物物理学会临床罕见代谢病分会、南京医科大学第一附属医院内分泌科共同主办；南京医科大学罕见代谢性疾病研究重点实验室承办的“**第一届肥胖、脂代谢及罕见代谢病国际论坛暨第二届中国生物物理学会临床罕见代谢病分会年会**”于2018年4月6日-7日在江苏南京隽恒酒店顺利召开！

中国生物物理学会临床罕见代谢病分会会长周红文教授，中国科学院院士陈润生教授，中国生物物理学会总干事长刘平生教授，南京医科大学副校长胡志斌教授，南京医科大学第一附属医院副院长占伊扬教授，南京医科大学第一附属医院内分泌科主任杨涛教授，美国哈佛大学医学院内分泌与代谢病部主任 Evan David Rosen 教授及美国德州大学西南医学中心人类营养学中心主任 Jay Horton 教授等国内外相关领域的著名专家、学者莅临本次大会。本次大会主要围绕肥胖、脂代谢及罕见代谢病领域最新的研究进展及发展趋势进行了多学科、全方位的学术交流。

一、开幕式

会议开幕式由江苏省特聘教授、南京医科大学特聘教授李仲教授主持。中国生物物理学会临床罕见代谢病分会会长、南京医科大学第一附属医院内分泌科副主任周红文教授、中国生物物理学会总干事长刘平生教授、南京医科大学第一附属医院内分泌科主任杨涛教授、南京医科大学第一附属医院副院长占伊扬教授分别为大会开幕式致辞。



江苏省特聘教授、南京医科大学特聘教授李仲教授



本次会议主办方、东道主，中国生物物理学会临床罕见代谢病分会会长、南京医科大学第一附属医院内分泌科副主任周红文教授为大会开幕式致辞。



中国生物物理学会总干事长刘平生教授为大会开幕式致辞。



南京医科大学第一附属医院内分泌科主任杨涛教授为大会开幕式致辞。



南京医科大学第一附属医院副院长占伊杨教授为大会开幕式致辞。

二、大会报告

本次大会分为三大主题，分别为 “脂代谢基础研究进展”、“罕见代谢性疾病诊治研究进展”、“肥胖、脂代谢基础及临床研究进展”。来自国内外的学术界大咖针对这三大主题，分别从基础领域和临床研究的角度出发，为参会者准备了一场饕餮盛宴。



来自哈佛医学院贝斯以色列女执事医疗中心（Beth Israel Deaconess Medical Center）内分泌科的 Evan David Rosen 教授作了题为临床医生应该知道的脂肪组织二三事（Adipose Tissue: What the Clinician Needs to Know）

的特邀报告。他介绍了经典的白色脂肪以及近年来倍受关注的米色脂肪和褐色脂肪，并通过其团队研究成果诠释了脂肪细胞内是如何应对外界环境变化实现精准调控维持稳态的。



接着，来自美国德州大学达拉斯西南医学中心的 Jay Horton 教授揭示了脂质合成与非酒精性脂肪肝(NAFLD)的发病密切相关，该实验室发现胞浆蛋白MIG12与乙酰辅酶A 羧化酶(ACC)结合，可抑制柠檬酸诱导的ACC活化，在此基础上，他们进一步探讨多种脂质合成调控因子影响NAFLD病程的分子机制，并分析了其作为治疗靶点的可行性。



中国科学院生物物理研究所的陈润生院士作了题为《基因组、大数据、精准医学与人工智能》的大会报告。陈院士以问答形式生动地引出了基因组、大数据、

精准医学与人工智能在生物医药领域的应用前景，并指出我国目前医学发展过程中面临的挑战和机遇。



首届中国生物物理学会临床罕见代谢病分会会长，来自南京医科大学第一附属医院内分泌科的周红文教授为我们带来了关于“内分泌罕见代谢性疾病诊治”的精彩报告。周教授介绍了内分泌罕见代谢病的定义、研究意义及内分泌罕见代谢病的知识库概况，包括罕见病基因库及药物库。并指出通过对内分泌罕见代谢性疾病的相关研究有助于寻找临床常见病如肥胖、糖尿病等致病位点的药物靶标。因此建立罕见代谢性疾病研究中心具有非常重要的现实意义。



北京协和医院、中国医学科学院糖尿病研究中心秘书长肖新华教授通过针对一例 GDH 基因突变导致的特殊糖代谢异常的病例诊治介绍，为临床医务人员诊断

特殊类型的糖耐量异常的病人提供了新思路；加深对胰岛素分泌调控分子网络的认识。



北京大学第三医院内分泌科主任兼检验科主任洪天配教授通过一项大型随机对照临床试——即“甲状腺功能正常的甲状腺自身免疫状态女性接受左旋甲状腺素治疗后的妊娠结局研究（简称 POSTAL 研究）”，提出在甲状腺功能正常的甲状腺自身免疫不孕症女性中，LT4 治疗并不能改善 IVF-ET 妊娠结局。该研究不仅对合理诊治 TPOAb 阳性的不孕症患者具有临床指导意义，也将为相关国内外指南的修订提供重要参考。



中国科学院生物物理研究所刘光慧教授围绕因人体中 LaminA 基因突变所导致的 HGPS 疾病，介绍了如何利用干细胞与基因编辑技术来研究、治疗人类罕见

疾病。这一技术的发展对罕见疾病的研究与治疗有着重要意义，也给罕见病患者带来希望的曙光。



南京医科大学第一附属医院的鲁严教授针对脂代谢障碍、氨基酸代谢障碍、卟啉代谢障碍、离子代谢障碍、核苷酸代谢障碍这五种类型的代谢障碍疾病，分别介绍了其主要特征、典型皮损以及组织病理学改变；提出充分认识与罕见代谢病相关的皮肤表现在疾病的治疗过程中的重要性和必要性。



中山大学孙逸仙纪念医院的严励教授详细解读了 2017 版中国 2 型糖尿病合并血脂异常防治专家共识的四个更新要点：1. 重视 T2DM 患者全面的 ASCVD 危险度评估；2. 基于当前治疗理念调整 T2DM 患者的调脂治疗目标；3. 他汀是首选的降脂治疗策略，而结合中国患者疾病特点推荐中等强度他汀；4. 联合用药。其加

深了临床医务人员对糖尿病患者血脂调控的理解。



复旦大学生命科学学院的刘铁民教授系统地介绍了减肥药发展史及每种减肥药的副作用。他强调了大脑在调节能量代谢和糖代谢中的重要作用，并介绍了目前市场上大多减肥药物的作用靶点均集中在中枢神经系统的代谢通路。



山东省立医院中心实验室的高聆教授作了关于节律紊乱与代谢的研究进展报告。高教授通过基础与临床研究提出机体节律即体内生物过程变化的节奏是由生物节拍器——生物钟决定的。并指出节律是我们认识内分泌与代谢性疾病的一个重要窗口，节律紊乱是发生2型糖尿病、肥胖症的危险因子，揭秘生物钟的功能有助于我们阐明代谢疾病（包括肥胖、2型糖尿病等）发病机制及进一步发现新的治疗方向或者靶点。



南京医科大学附属第一医院减重代谢外科的梁辉教授则通过介绍代谢手术治疗 2 型糖尿病的国内外专家共识，提出糖尿病的状态（年限）、患者物理学指标、生化指标是糖尿病代谢手术疗效的预测因子。



哥伦比亚大学的强力教授详细讲述了 PPAR γ 受体激动剂的发展和前景。强力教授介绍核受体 PPAR γ 是脂肪细胞生物学的主要调节器，是胰岛素增敏剂噻唑烷二酮类 (TZDs) 的作用靶点，与脂肪生成、脂代谢和葡萄糖稳态密切相关；而其脱乙酰化可以使 TZD 的代谢益处与不良副作用分开。其团队研究发现通过一种微针贴片持续的方式有效地将 TZD 递送至皮下脂肪，抑制局部肥胖并改善葡萄糖稳态，其研究结果为 2 型糖尿病的治疗提供了新的思路。



中国科学院生物物理研究所的刘平生教授介绍了脂滴蛋白和代谢疾病的相关性研究。其通过对正常人、肥胖及糖尿病患者进行脂滴纯化和组学分析发现脂质异位储存与脂滴蛋白密切相关。通过对脂肪肝脂滴进行蛋白组学分析发现： 17β -HSD13 在非酒精性脂肪肝肝脏中高表达，接着通过小鼠实验发现 17β -HSD13 高表达会引起小鼠肝脏脂质累积，同时 17β -HSD13 能增加活化的 SREBP-1。刘教授提出可以通过建造一个系统来研究脂滴，并通过脂滴蛋白为代谢疾病的诊治打开了新的大门。



南京医科大学的陈琪教授研究发现穹窿主体蛋白 (MVP) 是 A1 类清道夫受体 (SR-A1) 新的结合蛋白，其团队研究通过阐述 SR-A1 调控巨噬细胞炎症反应的

分子机制及生物学意义，发现了巨噬细胞炎症反应调控的新机制及动脉粥样硬化病变防治的新的潜在靶标。



新加坡杜克-国大医学院分子细胞研究所的孙磊教授针对“非编码基因在脂肪组织中的作用”作了精彩的阐述。其团队研究揭示了一种长期的非编码 RNAs (lncRNAs) 介导的调控网络，其调控脂肪组织在各种生理和病理条件下的发展和功能。他们已经绘制了来自不同部位、棕色变和肥胖脂肪组织的全面的非编码转录本，并确定了几个可以调节脂肪细胞功能的关键 lncRNAs。



中国药科大学的孙宏斌教授在大会上作了“对线粒体复合体 I 无抑制作用的特异性脂联素受体激动剂的鉴定”的精彩报告：其团队以 AdipoRon 为先导化合物，设计合成了 300 多个 AdipoRon 衍生物。用 AMPK-T172 磷酸化作为 AdipoR

激活的读出方法对这些化合物进行了评价；并做进一步的目标识别和生物评估，以寻找潜在的药物靶标。



加州大学洛杉矶分校的孔星星教授详细讲解了“脂肪组织的前世今生和未来”，其介绍了脂肪组织在代谢调控中除了储能、耗能等基本作用外，脂肪细胞在各种内稳态过程中所起的作用以及脂肪细胞与其他组织通信所使用的机制有了新的认识。



复旦大学附属中山医院高鑫教授指出，近年来 NAFLD 发病率有上升趋势，NAFLD 患病率高，但知晓率、筛查率、治疗率普遍较低，绝大多数 NAFLD 患者未纳入管理。糖尿病与 NAFLD 是显著相关的，二者有发病的“共同土壤”。糖尿病是 NAFLD 患者肝病进展和肝病相关死亡的危险因素。NASH 是 2 型糖尿病的预测因子，同时 NAFLD 是心血管疾病的风险因素。目前尚没有针对 NAFLD 为指征的药

物。高鑫教授呼吁，应该像重视所有糖尿病慢性并发症一样系统筛查糖尿病肝病病变、评估肝病程度与治疗重视糖尿病患者的肝病进展与结局。为了早期诊断和干预糖尿病患者肝病进展，应该积极在 2 型糖尿病患者中常规进行肝脏评估与监测！

三、临床罕见代谢病分会工作计划全体委员会

2018 年 4 月 6 日 20:00 在南京隽恒酒店玉犀厅，由临床罕见代谢病分会会长周红文教授主持召开了临床罕见代谢病分会全体委员会议，先后由周红文教授、副会长陈宏教授，以及来自上海昂朴生物科技有限公司的窦同海教授、北京新抗元生物技术有限公司的周一鸣教授、德国赛康贸易有限公司的王颖博士分别针对罕见代谢性疾病——家族性部分脂肪萎缩症（FPLD）从临床特征到致病基因、生活方式危险性评估与精准体重管理、基因检测在内分泌代谢罕见病领域的应用以及生物信息学在罕见病中的应用、无创测评技术对于临床肌少型肥胖患者实际运用做了精彩的学术报告；随后周红文会长汇报了分会的 2018 年工作内容及分会未来发展方向与工作计划。

会议最后，大会主席周红文教授为中国生物物理学会临床罕见代谢病分会的各位副会长及委员们颁发了聘书，并表示期待更多同道加入，建立起临床罕见代谢病库，为人类医学事业的进步做出更多贡献。



中国生物物理学会临床罕见代谢病分会会长周红文教授做学术报告



中国生物物理学会临床罕见代谢病分会副会长陈宏教授做学术报告



上海昂朴生物科技有限公司窦同海教授做学术报告



北京新抗元生物技术有限公司 CEO 周一鸣教授做学术报告



德国赛康贸易有限公司王颖博士做学术报告



中国生物物理学会临床罕见代谢病分会会长周红文教授（左 2）与部分委员合影