

热烈祝贺

2018年中国生物物理学会临床罕见代谢病分会江苏上海协作组会议

圆满成功!



为促进江苏上海地区临床医疗机构、科研院所在罕见代谢性疾病领域开展更深层次的务实合作，进一步增进临床医务工作者与科研人员之间的交流互动，共同探讨罕见代谢性疾病相关领域科技发展趋势与最新研究进展，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、复旦大学附属中山医院内分泌科、复旦大学附属中山医院复旦大学慢性代谢性疾病研究所共同主办；昆山市第一人民医院内分泌科承办；上海谦太文化传媒有限公司协办的“2018年中国生物物理学会临床罕见代谢病分会——江苏上海协作组会议”于2018年11月2日-3日在江苏昆山皇冠国际会展酒店顺利召开！

中国生物物理学会理事长、中国科学院大学副校长徐涛院士、中国科学院上海生命科学研究院院长李林院士、中国生物物理学会临床罕见代谢病分会会长周红文教授、昆山市李文副市长、昆山市卫计委

冯全林主任、昆山市第一人民医院陈健院长、南京医科大学第一附属医院陈家伟教授、复旦大学附属中山医院、复旦大学慢性代谢性疾病研究所所长高鑫教授、复旦大学生命科学院刘铁民教授、南京医科大学李仲教授、中科院生物物理研究所李岩教授、何顺民教授、周凯欣教授、郑丽教授、王友教授，复旦大学附属儿科医院罗飞宏教授、华山医院赵晓龙教授等多位专家、学者及江苏上海地区一线临床医务工作者莅临本次大会。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主持并致辞，同时复旦大学附属中山医院高鑫教授及昆山市李文副市长分别为大会开幕式做了精彩的致辞。



中国生物物理学会临床罕见代谢病分会会长任周红文教授主持  
开幕式并作大会致辞



复旦大学慢性代谢性疾病研究所所长高鑫教授为大会开幕式致辞



昆山市李文副市长分别为大会开幕式致辞

## 二、大会报告



中国科学院上海生命科学研究院院长李林院士主持会议



中国生物物理学会理事长、中国科学院大学副校长徐涛院士做学术报告

大会开幕式结束后，首先由特邀嘉宾——中国科学院上海生命科学研究院院长李林院士主持会议，并邀请中国生物物理学会理事长、

中国科学院大学副校长徐涛院士作了题为《糖尿病精准医学研究》的特邀报告。徐涛院士指出目前为了提高糖尿病的治疗有效率，精准医学正在逐步应用到糖尿病治疗中。他热情分享了中科院关于糖尿病精准医学的先导研究方案和技术路线，如二甲双胍疗效及胃肠道副作用遗传特性研究、糖尿病视网膜病变遗传因素研究、罕见糖尿病研究、糖尿病常用药物临床试验全基因组测序及已建立的数据库和平台等，期待与多个临床院校合作，为糖尿病的个体化治疗打开了新思路。



复旦大学慢性代谢性疾病研究所所长高鑫教授做学术报告

接着，复旦大学慢性代谢性疾病研究所所长高鑫教授作了关于《罕见病的启示》的大会报告。高教授首先介绍了罕见病的定义、特征及现有流行病学资料。随后先后介绍了科学家如何通过阐明钠葡萄糖共转运体-1（SGLT-1）、钠葡萄糖共转运体-2（SGLT-2）基因突变引起的罕见病，从中提出新机制降糖药研发策略并广泛应用于糖尿病

的临床治疗；以及通过两例合并红细胞增多症的特殊副神经节瘤病例的研究，发现其合并体细胞缺氧诱导因子-2 $\alpha$ （HIF-2 $\alpha$ ）基因功能性突变，携带此突变的患者临床表现为副神经节瘤和生长激素瘤，且均存在红细胞增多症的特点。高教授分别通过对罕见病患者治疗的思考、对新药物研发的指导意义、对不同罕见病诊断方法的建立与完善、发现新的罕见病的潜在价值、对罕见病发病机制的认识及阐明某个基因的功能最佳模型等方面讲述了罕见病研究的长远意义。高教授最后指出不论是科学家还是临床医务工作者，探索生命奥秘永无止境。



中科院生物物理研究所李岩教授做学术报告

来自中科院生物物理研究所的李岩教授作了题为《疾病研究中临床样本收集与管理》的学术报告，她指出建立疾病队列与样本收集管理系统是临床研究的发展趋势，只有良好的伦理体系、存储平台、管理体系、质控体系、技术体系才能助力医学发展，她细致生动的讲解不仅提升了大家对规范化管理样本的重要性的认识，也为罕见病临床

研究中样本的收集与管理提供了标准化的指导。



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会长周红文教授为我们带来了关于《瘦素受体基因突变肥胖病例诊治分享》的精彩报告。周教授详细介绍了两例极端早发的单基因突变肥胖病例——瘦素受体基因突变肥胖。从该病典型的临床特征，复杂的致病机制入手，强调单基因肥胖遗传突变个体的罕见性，提出新观点：“肥胖是能量摄入与能量消耗随时间推移而保持体重稳定性的生物过程被打破的结果”，呼吁大家对肥胖发病机理从分子遗传，发育行为到环境因素的全面理解，并指出从罕见的单基因早发极端肥胖研究中寻找常见肥胖的治疗靶点，这正是我们目前所亟需的。



复旦大学附属儿科医院内分泌遗传代谢科罗飞宏主任做学术报告

来自复旦大学附属儿科医院内分泌遗传代谢科的罗飞宏主任介绍了儿童单基因糖尿病，并通过针对 Wolfram 综合征和硫胺素反应性巨幼细胞性贫血综合症的病例诊治介绍，指出儿童青少年糖尿病发病率正处于快速上升期，因其起病早、依从性差、并发症发病率高、病因复杂多样，我们可以借助基因测序等手段，通过精确的病因诊断来及早确诊并选择合适的临床治疗方案。



复旦大学附属华山医院内分泌科赵晓龙主任做学术报告

来自复旦大学附属华山医院内分泌的赵晓龙主任分享了其一例糖皮质激素超敏病例的诊治经过，对于临床上有典型的库欣综合征表现，但无皮质醇分泌增多的依据时，需要逐步进行排查是否有外源性摄入类固醇性药物、是否有焦虑、抑郁等情感障碍等，并可借助质谱技术检测血中是否有外源性糖皮质激素摄入，最终可通过分子功能诊断定位。他不仅为临床医务人员诊断罕见代谢疾病的流程提供了新思路，也加深了我们对糖皮质激素超敏的认识。



### 中国科学院生物物理研究所何顺民教授做学术报告

中国科学院生物物理研究所何顺民教授做了关于《罕见病组学数据分析》的报告，他分别从罕见病组学数据库分析的背景、罕见病致病基因的筛查流程、非编码基因与罕见病及非编码调控区与罕见病等方面详细做了介绍，指出非编码基因和非编码基因调控区域变异在罕见代谢性疾病中的重要性，呼吁将罕见病致病基因的研究方向需扩展到非编码基因和非编码基因调控区的研究；另外何教授也介绍了其研究团队现有的硬件平台、全基因组测序数据分析平台、原始组学数据收集和积累等成果，以及其在临床罕见病研究中的实践应用，并期待与更多的临床罕见代谢性疾病研究者共同合作。



复旦大学附属中山医院内分泌科蒋晶晶博士做大会报告

复旦大学附属中山医院内分泌科蒋晶晶博士做了题为《一个嗜铬细胞瘤和副神经节瘤队列的遗传学和代谢组学研究》的报告，他围绕嗜铬细胞瘤和副神经节瘤（简称 PPGL）分别介绍了中国 PPGL 患者的分子遗传学特征、代谢组学和质谱技术在 PPGL 临床诊断及分型中的应用，介绍了 PPGL 的已知致病基因、中国 PPGL 患者的基因突变谱和一些罕见病例。对临床罕见代谢性疾病的研究模式具有借鉴指导意义。



### 昆山市第一人民医院钟绍主任做大会报告

接下来，昆山市第一人民医院钟绍主任分别通过多项国际大型临床研究介绍糖尿病早期治疗达标的重要性及临床获益，并结合包括AACE/ACE 糖尿病管理指南在内的多项权威指南强调 2 型糖尿病患者需早期联合治疗使血糖达标。这为临床医务工作者更好的治疗及管理 2 型糖尿病提供了证据和临床经验。



### 解放军南京总医院杜宏主任做大会报告

来自解放军南京总医院的杜宏主任通过针对一例儿童 Prader-Willi 综合征合并 NPHP1 基因重复变异的病例分析，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，让广大医护人员进一步了解 Prader-Willi 综合征的临床表现、遗传机制、基因诊断和治疗，加深了对代谢罕见病的认识。



### 南京医科大学附属儿童医院刘倩琦主任做大会报告

南京医科大学附属儿童医的刘倩琦主任做了题为《胰岛素受体基因突变两例》的病例分享，她分别通过对 “发现高血糖 29 天、外院多次测胰岛素大于 300uIU/mL” 为主诉的 29 日龄男性患儿及以 “颈部皮肤变黑 2 年余” 为主诉 3 岁 6 个月男性患儿的病例报道，为大家介绍了胰岛素受体基因突变有关的常染色体隐性遗传性胰岛素抵抗综合征，包括 Donohue 综合征（Donohue syndrome, DS）、Rabson-Mendenhall 综合征（RMS）和 A 型胰岛素抵抗的区别与联系，鉴别诊断及治疗方案，唤起大家对于特殊类型糖尿病的关注。



### 苏州科技城医院马志敏主任做大会报告

苏州科技城医院马志敏主任做了关于“肢端骨发育不全一例报告”的精彩病例分享，他从对一例肢端发育不全（Acrodysostosis）的 10 岁女性的病例报道中为我们详细讲解了短指/趾（Brachydactyly, BD）或肢端发育不全，这种常染色体显性遗传病的定义、分型、诊断依据、治疗方法等特征。现有研究表明，肢端发育不全与 PDE4D 基因突变密切相关，并指出诊治肢端发育不全的要点在于明确肢端发育不全的影像学特点、与 PTH 抵抗相关的矿物质代谢异常、识别与指/趾畸形有关的基因学异常。



### 南京医科大学第一附属医院郑旭琴副主任做大会报告

来自南京医科大学第一附属医院内分泌科的郑旭琴副主任分享了一例“罕见的桥本甲状腺炎合并混合型（TSH/GH）垂体神经内分泌肿瘤病例”的诊治经过。患者于2010年体检时发现甲功异常，结合甲状腺功能（T3、T4明显升高，TSH正常，TGAb、TPOAb、TRAb均增高）、甲状腺B超（提示双侧甲状腺弥漫性病变）、甲状腺细针穿刺（提示少量甲状腺滤泡细胞、多核细胞，背景中小淋巴细胞较多）、摄碘率（低于正常），初步诊断为桥本甲状腺炎（慢性淋巴细胞性甲状腺炎），未行治疗，定期随访。至2016年入院检查TSH、TgAb、TPOAb均升高，血皮质醇、血ACTH、GH、IGF-1均升高，24小时尿游离皮质醇正常，大剂量地塞米松抑制试验不被抑制，垂体MRI示蝶窦内占位（大小约2.4\*2.4cm，），随后在神经外科予经鼻蝶垂体瘤切除术，术后病理诊断为混合型（TSH/GH）垂体神经内分泌肿瘤，且

患者手术后上述异常激素水平回归正常。同时，郑旭琴副主任还详细介绍了甲状腺激素抵抗综合征和垂体 TSH 瘤的鉴别诊断、并系统回顾了垂体神经内分泌肿瘤的分类及组织学特点等内容。为临床甲状腺功能异常的诊治提供了新思路。



### 江苏省苏北人民医院陈晖主任做大会报告

江苏省苏北人民医院内分泌科陈晖主任为我们分享了一例“线粒体糖尿病伴 MELAS 综合征”罕见病例的诊治经过。患者为青年女性，糖尿病病史 3 年，体型偏瘦，病程中反复呕吐，胰岛功能不佳，糖尿病酮症、乳酸增高，癫痫发作伴低钠低氯性电解质紊乱，电测听提示轻中度神经性耳聋，追问病史有母系糖尿病史，查 mtDNA 突变结果提示阳性，头颅 CT 示双侧额顶叶皮层下多发缺血灶。双侧基底节区对称性钙化影，诊断为“线粒体糖尿病、线粒体脑肌病伴乳酸中毒和卒中样发作（MELAS）综合征”。陈主任借此病例为我们介绍了线粒体

基因突变糖尿病的定义、临床表现及线粒体脑肌病三种最常见类型、mtDNA 的遗传特点以及 MELAS 综合征，以及以辅酶 Q10 主导的线粒体糖尿病治疗，并对基因治疗提出前瞻性设想。



### 苏州大学附属第一医院邵新宇主任做大会报告

苏州大学附属一院的邵新宇主任介绍了 TNFRSF11A 基因突变导致早发型 Paget 骨病的基因检测及临床特点汇报。其通过此疾病的简介，病例的临床特点，基因检测方法，生物信息学分析等方面简单的给我们介绍了他在临床上诊断的一例早发 Paget 骨病患者，并发现位于 TNFRSF11A 基因的新突变；且经生物信息分析，提示此新突变可能致病突变；并且基因诊断可以协助临床确诊罕见病。



### 南京医科大学第一附属医院范红旗主任做大会报告

南京医科大学第一附属医院范红旗主任做了关于一例罕见性分化异常（Disorders of Sex Development, DSD）诊治病例分享，该病例特征为：外生殖器及社会性别为女性，通过临床表现、激素检查、染色体检查、基因检测等确诊为完全性雄激素不敏感综合征。临床上雄激素不敏感综合征表现异质性较大，诊断、鉴别诊断及治疗也没有统一规范。通过该病例的深入分析并结合随访数据，对雄激素不敏感综合征的诊断、鉴别诊断及治疗进行了系统回顾和总结，并提出了一些新的观点和疑问，期待未来更多的研究报道。



### 沭阳县人民医院内分泌科的张前进主治医师做大会报告

沭阳县人民医院内分泌科的张前进主治医师针对他在临床上遇到的“糖尿病伴耳聋家系”作了精彩的阐述。他从线粒体糖尿病的概述讲起，到此病的发病机制，临床特点，筛查人群，和一般的治疗方案。概述了自己对此病的诊疗思路和随访过程，让与会者受益匪浅。



### 北京诺禾心康基因科技有限公司蒋红果博士做大会报告

来自北京诺禾心康基因科技有限公司的蒋红果博士做了关于《基因检测在遗传性内分泌疾病中的应用》的报告，他主要从单基因糖尿病基因检测、单基因高血压/血钾异常基因检测、其他遗传性内分泌疾病的基因检测三个方面讲述基因检测在遗传性内分泌疾病中的应用。其先后通过一个儿童起病的糖尿病、早发高血压患者病例，介绍了关于单基因糖尿病、高血压的不同遗传学亚型，患者起病年龄不同、临床表型不同、对药物的治疗反应也不同，因此基因诊断对包括 MODY 在内的单基因糖尿病、单基因高血压/血钾异常等患者的个体化治疗具有实际的意义。



中国生物物理学会临床罕见代谢病分会委员郑旭琴副教授主持全体委员讨论会

会议最后，受中国生物物理学会临床罕见代谢病分会会长周红文教授委托，由郑旭琴副教授主持临床罕见代谢病分会全体委员工作讨论会，分别从临床诊治罕见代谢疾病流程及样本管理、临床罕见代谢疾病合作、开展网络科学宣传工作三个方面进行讨论，并拟建立临床罕见代谢性疾病诊断高级专家顾问团队。全体与会委员热烈讨论，积极参与学会的活动，期待共同推动临床罕见代谢病分会的发展。

撰稿人：叶正芹，周红文