

- [26] 易致, 王松涛, 李琳, 等. 分子遗传学技术诊断 *MECP2* 重复综合征四例分析[J]. 中华儿科杂志, 2014, 52(12): 937-941.
- [27] 刘静, 席惠, 彭莹, 等. 一个 *MECP2* 重复综合征家系的遗传学病因分析[J]. 中华医学遗传学杂志, 2020, 37(10): 1146-1149.
- [28] D'MELLO S R. *MECP2* and the biology of *MECP2* duplication syndrome[J]. J Neurochem, 2021, 159(1): 29-60.
- [29] NA E S, NELSON E D, KAVALALI E T, et al. The impact of *MeCP2* loss- or gain-of-function on synaptic plasticity[J]. Neuropsychopharmacology, 2013, 38(1): 212-219.
- [30] HUANG L, JOLLY L A, WILIS-OWEN S, et al. A noncoding, regulatory mutation implicates *HCFC1* in nonsyndromic intellectual disability[J]. Am J Hum Genet, 2012, 91(4): 694-702.
- [31] BAUER M, KOLSCH U, KRUGER R, et al. Infectious and immunologic phenotype of *MECP2* duplication syndrome[J]. J Clin Immunol, 2015, 35(2): 168-181.
- [32] 朱敏, 张跃, 汤健, 等. 甲基化 CpG 结合蛋白 2 基因重复综合征 1 家系报告并文献复习[J]. 临床儿科杂志, 2016, 34(12): 898-902.
- [33] EL C S, TOURAINE R, PRIEUR F, et al. Xq28 duplication including *MECP2* in six unreported affected females: what can we learn for diagnosis and genetic counselling? [J]. Clin Genet, 2017, 91(4): 576-588.
- [34] REARDON W, DONOGHUE V, MURPHY A M, et al. Progressive cerebellar degenerative changes in the severe mental retardation syndrome caused by duplication of *MECP2* and adjacent loci on Xq28[J]. Eur J Pediatr, 2010, 169(8): 941-949.
- [35] NOVARA F, SIMONATI A, SICCA F, et al. *MECP2* duplication phenotype in symptomatic females: report of three further cases[J]. Mol Cytogenet, 2014, 7(1): 10.
- [36] SZTAINBERG Y, CHEN H M, SWANN J W, et al. Reversal of phenotypes in *MECP2* duplication mice using genetic rescue or antisense oligonucleotides [J]. Nature, 2015, 528: 123-126.

(收稿日期: 2023-11-09)

编辑: 姚红霞

· 视频导读 ·

## 宫内儿科学与儿童早期发展

孙锬

(上海交通大学医学院附属新华医院, 上海 200092)

DOI: 10.13470/j.cnki.cjpd.2024.01.013



我国人口发展进入深度转型期, 提升人口素质的关键在于生命早期的疾病预防和干预, 在国家战略规划下, 构建全周期的健康体系。全球每年新增约 90 万例出生缺陷患儿, 早期干预可降低出生缺陷风险。如何序贯性关注胚胎早期乃至生命远期的健康结局是一个重要的命题。

孙锬教授在“宫内儿科学与儿童早期发展”这一论题中讲述了他所领导的团队开展的一系列探索。他们率先实现新生儿危重先天性心脏病微创手术低龄化, 创设覆盖胎儿期的先天性心脏病无创诊断体系, 开展先天性心脏病宫内介入治疗, 开启先天性心脏病诊疗融合康复的序贯性镶嵌治疗模式。宫内儿科学是胎儿医学的一部分, 重点关注起源于宫内的, 经产前影像学(包括超声、核磁共振)及遗传学检测明确诊断的儿科疾病, 涉及儿科临床的各大系统。孙教授团队在新华医院开展了宫内儿科与儿童早期发展的千天计划, 建立研究/干预一体化的宫内儿科队列平台。未来期待宫内介入治疗机器人等新技术的发展。正如孙锬教授提出的, 我们帮助的是占人口总数 20% 的儿童, 是人类 100% 的未来。