

家族9人“怪病”之谜破解

医生持续研究10余年发现一种新的基因突变

本报讯 (特约记者陈静 吴蔚)近日,福建医科大学附属第一医院一项长达10余年的持续性研究取得突破性成果,解开一个家族9人接连患上“怪病”的不解之谜。神经病学杂志《神经病理学》日前在线发表了该院神经内科团队关于PLIN4基因VNTR致病性变异的最新研究成果,这也是非高加索人种这一基因变异的首次报道。

2007年,68岁的老张发现近2年

双腿力气越来越小,从一开始的蹬自行车费劲,渐渐到爬楼梯、下蹲起立都有些困难,于是到福建医科大学附属第一医院神经内科就诊。

本以为只是一次常规诊疗,没想到却牵出了老张整个家族的“怪病史”:老张的外甥在55岁的时候也出现了下肢无力、双侧大腿肌肉萎缩,家中的长辈也有走路没力气、举手梳头困难的情况……接诊医生仔细询问后,发现老张家中共有9个人患上这

种“怪病”。

经过一系列的检查、基因排查等,老张一家的病仍找不出病因,只能进行普通的康复治疗。9名患者临床表现复杂多样,但通过肌肉病理切片检查能看到,他们的骨骼肌病理上均出现了常人没有的镶嵌空泡改变。

家族多人患病,病因指向了家族的遗传基因,但前期通过全外显子、全基因组测序方法,均未找到“元

凶”。这意味着,这个家族的“怪病”很可能是由尚未发现的致病基因导致的。

带着这样的猜想,该院神经内科团队开始了长达10余年的随访、研究,去年有了突破性的进展。在进一步完善检测策略的基础上,团队通过长读长测序技术结合PCR验证,明确致病原因为PLIN4基因的3号外显子99-mer动态突变,确诊为伴泛素阳性自噬镶嵌空泡性肌病,并证

不明病因 儿童肝炎或与新冠超抗原有关

据新华社北京5月18日电 (记者张莹)近期,全球多国报告不明病因的儿童肝炎病例异常增多。英国医学周刊《柳叶刀·胃肠病与肝脏病学》日前刊发的一篇文章就其致病机理提出一种假说:这种肝炎可能与新冠病毒超抗原诱导的免疫激活有关,并因合并感染腺病毒而诱发疾病。

这篇由英国帝国理工学院和美国西达赛奈医疗中心专家合作撰写的文章说,传染源仍是不明病因儿童肝炎最可能的致病原因。

但迄今为止,患者体内未检出甲、乙、丙、丁、戊型肝炎病毒。接受腺病毒检测的英国患者中有72%体内检出腺病毒,利用基因技术对其中18个患者样本进行病毒分型发现,这18个样本均含41型腺病毒。此外,英国报告的病例中有18%检测出新冠病毒。文章说,正在进行的血清学检测可能会发现更多患儿曾经或正在感染新冠。

基于目前调查,作者认为,不明病因儿童肝炎可能是此前感染过新冠的儿童又感染腺病毒的结果。具体来说,新冠病毒在儿童感染者胃肠道内持续存在,可能导致病毒蛋白反复释放并经肠道上皮进入血液,引发免疫激活。这种重复免疫激活可能是由新冠病毒刺突蛋白上具有超抗原特性的一段基序介导,这段基序与常见超抗原葡萄球菌肠毒素B有类似特性,能触发广泛和非特异性T细胞激活。

瑞典等国曾报告儿童感染新冠后出现多系统炎症综合征的病例。文章介绍说,由新冠超抗原介导的免疫激活被认为是儿童多系统炎症综合征致病机理。曾有多系统炎症综合征患者出现急性肝炎症状,但此前没调查过其他病毒的合并感染。

据介绍,已有动物研究支持上述假说。此前小鼠实验发现,腺病毒感染使小鼠对葡萄球菌肠毒素B介导的中毒性休克更易感,有可能导致肝衰竭甚至死亡。

作者建议,下一步应调查这些儿童肝炎患者粪便中是否持续存在新冠病毒,以及是否出现γ干扰素增多等情况,这将为新冠超抗原介导的免疫激活使宿主对腺病毒更易感提供证据。如找到相关证据,应考虑对重症急性肝炎患儿使用免疫调节治疗。

猴痘病 可能在英国 出现社区传播

据新华社伦敦5月17日电 (记者郭爽)英国卫生安全局16日说,5月6日至15日,英国已确诊7例猴痘病例,或已形成社区传播。

英国卫生安全局称,最新发现的4例猴痘病例似乎都在伦敦感染,与7日和14日公布的3例没有已知联系。4例新病例都自我认定为同性恋、双性恋或其他男男性行为者,他们感染的地点和方式以及相互联系目前仍在紧急调查中。他们没有去过猴痘流行的国家旅行。

该机构指出,最新病例发生在同性恋、双性恋和其他男男性行为者人群,病毒通过密切接触传播。该机构建议上述群体警惕身体任何部位的任何异常皮疹或病变,临床医生应警惕皮疹出现。

英国卫生安全局首席医疗顾问苏珊·霍普金斯说,这一情况是“罕见和不寻常的”,有证据表明猴痘病毒可能已在社区中通过密切接触传播,该机构正加紧调查感染来源。

猴痘是一种病毒性人畜共患病。猴痘病毒可通过接触由动物传染给人,虽不易发生人际传播,但与感染者密切接触也可能感染。

人感染猴痘的初期症状包括发烧、头痛、肌肉酸痛、背痛、淋巴结肿大等,之后可发展为面部和身体大范围皮疹。多数感染者会在几周内康复,但也有感染者出现严重疾病。

刚果(金)1970年发现首例人感染猴痘病例。英国国民保健制度网站显示,猴痘主要由西非或非部分地区的野生动物传播,在英国感染风险非常低。该机构建议,在西非和非旅行时,可通过用肥皂洗手、食用彻底煮熟的肉等方法降低猴痘感染风险。

精准医学研究 重点专项通过综合评价

本报讯 (特约记者周厚亮)国家卫生健康委近日发文,由郑州大学第一附属医院赵杰教授团队牵头承担的国家重点研发计划“精准医学研究”重点专项“基于远程/移动医疗网络的精准医疗综合服务示范体系建设与推广”项目通过综合评价。

该项目2017年经科技部批复立项,是河南省医疗领域获批的首个国家重点研发计划项目,从项目申报、立项、实施到结题共历时4年,19家医院、大学和科研院所参与。项目围绕肺癌、食管癌等典型病种,在精准医疗远程示范体系建设、多源数据采集与融合分析、精准防治与用药方案集成、服务平台和业务系统开发等方面取得了系列研究成果。

甘肃省骨科创伤 临床医学研究中心授牌

本报讯 (特约记者王耀 林丽)近日,甘肃省骨科创伤临床医学研究中心授牌仪式暨甘肃省科技重大项目“腰椎间盘突出症的甘肃地域特色中医疗法规范化及系统性研究”启动会在甘肃省中医院举行。

甘肃省卫生健康委副主任张浩表示,此次在甘肃省中医院建设临床医学研究中心,启动省科技重大项目,是医院对接全省重大疾病诊疗需求,落实全省科技创新政策要求,发挥临床专科优势,加快甘肃省医学科技成果临床转化和推广的一项重要举措。仪式上,甘肃省第二人民医院、临夏州中医院、永靖县人民医院、卓尼县人民医院、玛曲县人民医院、通渭县中医院等6家甘肃省骨科创伤临床医学研究中心单位获授牌。

广西公卫应急 技术中心大楼开建

本报讯 (特约记者姚琳)5月18日,广西公共卫生应急技术中心(中国—东盟疾病防控交流合作中心)大楼项目开工奠基仪式在广西壮族自治区疾病预防控制中心举行。

广西公共卫生应急技术中心包括中国—东盟公共卫生交流合作中心、应急指挥中心和应急物资中心、预防医学研究所等,项目概算约3.14亿元。中心将着力做大做强公共卫生实践教学基地、培育公共卫生特色学科、夯实公共卫生人才队伍,提升广西公共卫生突发事件应急处置能力。此外,中心将进一步加强与东盟国家的公共卫生合作,提升中国—东盟疾病防控交流合作平台的能力和水平。

江苏省中医药博物馆 开馆

本报讯 (通讯员李文林 刘丹青 特约记者程守勤)今年5月18日是第46个国际博物馆日,当日,依托南京中医药大学建设的江苏省中医药博物馆试运行开馆,“大美中药人画来了”了不起的矿物药”展览同时开幕。

南京中医药大学党委书记程守勤介绍,江苏省中医药博物馆坐落于南京中医药大学仙林校区,是全国中医药文化宣传教育基地。馆舍建筑面积11000平方米,分为中国医史馆、江苏中医馆、中药馆、养生文化馆、南京中医药大学校史馆5个常设展厅和1个临时展厅,展陈面积4500平方米。博物馆将努力构建具有中医药文化资源采集、收藏、保护、研究和展示功能的区域性特色文化窗口。



开心农场

5月18日,内蒙古自治区呼和浩特市玉泉区南柴火市街小学百什户校区的学生在“开心农场”种植西红柿秧苗。该校围绕中小学劳动教育主题,根据学生年龄特点,结合学校特色,打造校园“开心农场”,让孩子们走进田园、学农事,在劳动实践教育中掌握技能,提升素养。

丁根厚摄

阑尾炎治疗微创术不断完善

本报讯 (特约记者衣晓峰)继4月1日在国际著名学术期刊《消化内镜》封面上刊登一篇题为《腹腔镜Spyglass辅助ERAT治疗急性慢性阑尾炎的应用》的学术文章后,近日,郑州大学第一附属医院消化病学院院长刘冰熔教授团队在美国杂志《胃肠病学》上发表另一篇题为《内镜下逆行阑尾炎治疗术后阑尾支架移位及解决方案》的论文。

经过多年的探索与实践,刘冰熔首创了内镜下逆行阑尾炎治疗微创术(ERAT术),从而使人体阑尾免于切除成为现实。该技术的基本操作步骤包括:一是经内镜阑尾腔插管,即采用透明帽技术和Seldinger技术相配合,使阑尾插管易如反掌且安全可靠;二是为阑尾腔减压,即在阑尾插管成功后,迅速抽吸阑尾腔内脓液,降低阑尾腔内压力;三是内镜下开展逆行阑

尾造影,显示阑尾腔内狭窄、充盈缺损等具体状况;四是在放射线引导下,插入导管至阑尾腔深处后,采用无菌生理盐水冲洗阑尾腔,必要时应用取石球囊或网篮取出阑尾腔内粪石;五是如果存在阑尾腔狭窄,可在X线及内镜直视下,将塑料支架置入阑尾腔内,保障阑尾腔通畅引流;六是支架引流后2-4周,阑尾急性炎症消退,即可拔除支架。

皮肤硬度检测传感器研制成功

本报讯 (特约记者齐璐璐)近日,复旦大学附属中山医院皮肤科杨骥主任团队联合复旦大学微纳科学院卢红亮教授团队,开发了一款基于柔性电子技术的皮肤硬度检测传感器,并在硬皮病患者中验证了其评估皮肤硬度的客观性、敏感性和便捷性。研究成果相关论文发表在权威期刊《纳米能源》上。杨骥与

卢红亮为共同通讯作者,刘梦洋博士研究生与王修远医师为共同第一作者。

硬皮病是一种罕见的结缔组织病,皮肤硬化是其主要特点。皮肤硬化程度与患者肺纤维化、疗效和预后评价密切相关。但皮肤硬度检测是一个世界性难题,目前国内外仍以触诊为主要方式,存在主观性

强、不能定量、无法捕捉细微变化等不足。

柔性电子传感技术融合了材料科学、微电子学和生物科学等,广泛应用于人机交互,具有智能化、微型化、低功耗、高灵敏度和高可靠性的特点。基于此技术,团队研发了一款用于检测皮肤弹性和硬度的传感器。传感器集成了基于聚二甲基硅氧烷材料

的应变传感器和压力传感器,在外力下可随着接触材料变形而变形。它可以分辨出不同杨氏模量的聚合物。团队将硬度传感器粘附于手背、前臂和上臂等处,可定量评估出硬皮病患者和健康人不同部位皮肤的弹性和硬度。

皮肤硬度的评估对于硬皮病患者意义重大,可更加灵敏地评估患者皮肤硬度的改变,从而科学客观评判硬皮病治疗效果和预后。该方法也可推广应用于广泛的健康人群皮肤弹性的判断,具有广阔的临床和市场应用前景。后续,团队将对硬度传感器进行功能迭代,融合医学及新兴工业技术,使其满足更多应用场景。

救治“一老一小一重” 中医药显特色

(上接第1版)

“除了药物治疗,还使用了传统的中医非药物治疗。”刘清泉说,中医推拿是治疗小儿外感疾病的一种常用治疗方法,小儿推拿在古书上就有记载,近代儿科专家整理后成为缓解发热、咳嗽、消化不良等常见症状的常用治疗手段。诸如开天门、推肺经、小儿捏脊等治疗手段,对低龄儿童、药物不耐受的儿童,尤其是症状轻微的儿童,无疑是一个很好的治疗选择。

医护人员将这些手法制作成可操作的视频,并把相关二维码张贴在方舱,供家长扫码学习使用。“家长参与到孩子的保健中,有利于提升孩子的免疫力。同时,这些中医治病保健的手法被保留下来,在疫情之后仍能够继续使用。”刘清泉说。

重症

中西医结合,各显优势

“对于重症、危重症患者的救治,最重要的是多学科合作,重症医学科、呼吸科、营养支持、护理、中医等都可以发挥各自优势,集体发力,中西医结合、中西药并用,从而控制病情、逆转病情、降低死亡率。”张伯礼说,总体来看,就是要分辨高危人群,要多“望一望”,重视基础疾病变化,多学科联合,

早期干预,辨证论治,一人一策,抓住主要症状和核心病机确定中西医结合临床救治方案策略。在用药时机上体现“早、快”,在治疗策略上体现“清、通”等关键要素,有时可起到四两拨千斤的作用;同时,注重调节机体整体状态,避免患者进展为重症。

中医药积极参与上海重症患者治疗,实践证明,在呼吸、循环支持方面,针对一些难点问题,中医救治方法可行,疗效可靠,效果明显。张伯礼在一次查房时遇到一位有休克风险的重症患者,血压总在波动,精神萎靡,给予升压药维持,但隔几小时血压又降下来。“这名患者血压不稳,四肢凉,首要问题就是解决血压的问题。通过给予参附汤和独参汤,这名患者过了几个小时血压慢慢回到正常范围。”

面对4月中旬以来上海重症患者显著增多的情况,国务院联防联控机制工作组组建了国家和市级中西医结合专家团队,对重症患者实行中西医结合会诊。“对于重症、危重症患者的治疗,我们做到了中西医结合、中西医融合,扬长补短。”刘清泉介绍,在生命支持方面,现代医学有一套完整成熟的技术,但在此过程中有一些环节处理起来比较棘手,往往在这个时候中西医结合就能形成互补。在呼吸机支持下,中医疗法的介入,让呼吸机支持力度越来越小,让患者逐渐转好。

总结中医药参与救治工作的经验,张伯礼说,上海抗疫是一次中医药守正创新的实践,既发挥了传统治疗优势,又结合新问题进行了创新。比如,创新灌肠的手段,一些患者上了呼吸机后出现消化不良的症状,无法吸收药物,通过灌肠滴灌的方式给药,有利于患者吸收药物,达到治疗的效果。