

在我国公布的121种罕见病中,有32种需要特医食品

给罕见病患者更多合适的“药奶”

本报讯（特约记者**杨静**）国内首个《罕见病类特殊医学用途配方食品行业报告》近日发布。《报告》根据罕见病患者对特医食品的需求程度,将罕见病所需特医食品划分为四星到一星四个级别,其中,四星的重要紧急程度最高。

特医食品,即特殊医学用途配方食品,虽然名字带有“食品”二字,但是对于多种罕见病的治疗来说,可以说是“救命药”,被罕见病患者称为“药奶”。

在国家《第一批罕见病目录》公布的121种罕见病中,有32种需要特医食品。其中,18种罕见病对特医食品的需求尤为紧急与重要,患者需及时、终生、足量使用,且这些特医食品无法被现有的已注册肠内营养制剂所取代。这18种罕见病包括13种氨基酸代谢和有机酸代谢相关疾病,2种脂肪酸氧化代谢障碍和2种碳水化合物代谢障碍相关疾病,以及1种难治性癫痫相关疾病。

《报告》由上海交通大学医学院附

属新华医院、上海市儿科医学研究所、上海市儿童罕见病诊治中心、病痛挑战基金会及中国营养学会医用食品与营养支持分会联合发布。

据上海市儿科医学研究所所长、上海市儿童罕见病诊治中心主任、上海交通大学医学院附属新华医院消化营养学教授蔡威介绍,罕见的常染色体隐性遗传病——苯丙酮尿症,是罕见病中少数可治疗的疾病,早期诊断并通过终身饮食治疗,该患者可拥有正常的智力、健康和寿命。数据显

示,苯丙酮尿症在中国的平均发病率为1/11800。据不完全统计,通过新生儿疾病筛查,我国已筛查出约12万名苯丙酮尿症患者。经过新华医院等数十年的工作,苯丙酮尿症患者已经可以在国内吃上自己的特医食品。

蔡威表示,能够进入医院的特医食品,目前仅有适用于苯丙酮尿症的3款产品;对于尚缺乏用于治疗的特医食品的其他罕见病,医生和临床营养师在治疗时往往缺乏关键武器。

《报告》提到,患者目前在购买所

需特医食品时普遍面临困惑和挑战,包括不稳定的购买渠道,对所购产品安全性的担忧,以及产品品类有限等。同时,患者面临较大的经济负担,除部分特医食品可部分报销以外,其他病种特医食品均为自费,给家庭带来较大压力。

《报告》呼吁,政府、企业、医务工作者、患者家庭、慈善机构等各方应共同推进我国在特医食品领域的健康有序发展,助力每一个罕见病家庭拥有健康正常生活。

高脂高糖饮食为何会导致脂肪肝

据新华社北京3月19日电 美国研究人员通过动物实验发现,高糖高脂的西式饮食会改变消化道微生物群的组成,使有害代谢物产量增加,导致非酒精性脂肪肝,抗生素治疗可以缓解病情。

非酒精性脂肪肝是肝硬化、肝癌等重要诱因,美国密苏里大学哥伦比亚分校的这项研究从细胞和分子层面上加深了对其发病机制的理解。相关论文最近发表在英国《自然·通讯》杂志上。

研究人员用低胆碱、高脂肪、高糖的典型西式饮食喂养小鼠,发现小鼠消化道里一种特定细菌含量增加,产生更多的2-十八烯酸单甘油脂,导致小鼠出现与人类非酒精性脂肪肝相似的症状。

通过饮用水给予由多种抗生素组成的“鸡尾酒”药物后,小鼠肝脏的炎症得到抑制,肝脏肥大和脂肪积聚的情况也有缓解。

整合医学分会在京成立

本报讯（首席记者**姚常房**）3月19日,全国卫生产业企业管理协会整合医学分会在京成立。会上,全国卫生产业企业管理协会会长窦熙照指出,现代医学急需一次“合”的革新与改进,实现各领域先进医学知识和临床经验的最佳整合。

窦熙照表示,随着生命学科的研究和现代诊疗技术的快速发展,医学体系逐步分科细化,带来了医学知识碎片化和非系统化的问题。当前,面对疾病进程的慢性化、人口结构老龄化、致病因素多样化以及病理改变的复杂化,现代医学要将医学各研究领域先进的理论知识和临床技能加以整合,并根据具体情况,形成系统性、全方位的疾病诊疗体系。

全国卫生产业企业管理协会整合医学分会将坚持中西医结合,促进预防、治疗、康复的融合,探索可量化、可标准化的整合医学发展路径。

新疆有了首个康养行业协会

本报讯（特约记者**张楠 刘青**）近日,乌鲁木齐市康养协会成立,这是新疆维吾尔自治区首个康养行业协会。

目前,乌鲁木齐市已进入老龄化社会。为大力发展乌鲁木齐市的康养、医养结合工作,来自全市医疗卫生、健康管理、养老等康养相关行业的34家企事业单位共同发起成立乌鲁木齐市康养行业协会。今后,乌鲁木齐市康养行业协会将在乌鲁木齐市卫生健康委的带领下,促进医疗卫生与养老服务紧密对接,激发各类服务主体的潜力和活力,面向医养结合机构开展“远程医疗+护理服务”,并依托乌鲁木齐智慧养老服务平台,为老年人提供紧急呼救等关爱照护服务。

信息学方法,成功鉴定到功能未知的双组份信号转导系统ImvK/ImvR,其主要编码于O157:H7菌株,在大肠杆菌其他致病型中罕见。进一步研究发现,ImvK/ImvR基因与另外6个基因共同构建成了O1167基因岛,这一基因岛能够感应、利用甘露糖,进而调控三型分泌系统的表达。

研究人员发现,在细胞、类器官及动物感染模型上,进一步突出该基因岛具有促进肌动蛋白聚集与细菌黏附和定殖的功能,由此揭示了肠出血性大肠杆菌适应宿主环境并发挥毒力的重要机制,为今后的新药研制提供了理论依据。

梗阻性肥厚型心肌病治疗有新选择

本报讯（记者**王潇雨 通讯员沙丽娜**）近日,在2023年美国心脏病学学会年会上,中南大学湘雅二医院周胜华教授团队对其完成的“梗阻性肥厚型心肌病的立体定向放射治疗—首次应用人体研究”进行了报告。这一原创性研究表明,立体定向放射治疗有可能成为治疗药物难治性症状性梗阻性肥厚型心肌病的新选择。

梗阻性肥厚型心肌病是一种室间隔心肌非对称性肥厚导致左心室狭小、左心室流出道梗阻的致死性疾病,临床上以晕厥和猝死为主要特征。该病全球发病率为0.2%~0.5%。目前,传统药物对其治疗效果有限,且不能改善患者预后。非药物治疗方法经历了从有创到微创的发展过程,但仍未摆脱并发症风险高等局限。

立体定向放射治疗是一种精确的高剂量放射治疗技术,具有放疗疗程短、单次放射剂量大、放疗分次少的特点。虽然该技术在肿瘤领域取得较大进展,但其在心血管疾病领域的应用经验较少,治疗的安全性和有效性尚不明确。

周胜华带领心内科与肿瘤科、放射科团队通力合作,经历5年探索,在

动物试验的基础上,结合大量常规心脏CT、磁共振成像及介入影像反复研究,建立了立体定向放射治疗精准照射梗阻性肥厚型心肌病患者室间隔,以减轻室间隔肥厚和左心室流出道梗阻的方法。

2021年3月31日,团队完成了全球首例梗阻性肥厚型心肌病无创精准放射消融手术,随后又对4位症状性



唐氏综合征筛查宣传进公园

3月19日,在第12个世界唐氏综合征日即将来临之际,河北省邯郸市广平县妇幼保健院组织医疗小分队走进该县天鹅湖公园,开展“重视产前筛查,孕育健康宝宝”主题宣传活动。现场医护人员为群众发放宣传资料、讲解产前基因筛查的重要性的必要性,引导孕妇主动接受产前筛查。

通讯员**杨海斌 魏莹莹** 特约记者**李湛祺**摄影报道

肠出血性大肠杆菌毒力调控机制被揭示

本报讯（特约记者**衣晓峰**）一项由中国农业科学院哈尔滨兽医研究所团队与哈尔滨医科大学、中国科学院天津工业生物技术研究所的科研人员合作完成的研究,揭示了肠出血性大肠杆菌适应宿主环境并发挥毒力的奥秘,为开发抗感染药物提供了新的可能性。相关学术论文近日发表在国际微生物

学权威期刊《微生物学杂志》上。

专家介绍,肠出血性大肠杆菌(EHEC)属于食源性致病菌,可分为O157、O26、O111等血清型,主要定植于牛羊等反刍动物的肠道内。人群也普遍容易中招,常见于老人和儿童,感染后可导致出血性结肠炎、出血性腹泻、溶血性尿毒综合征、血栓性血小

板减少性紫癜等,如治疗不及时,极易造成死亡。其中,肠出血性大肠杆菌以O157:H7毒型感染力最强,流行最为广泛,但人们对其感染和适应宿主能力的分子机制始终缺乏了解。

在国家自然科学基金青年基金和中国农科院创新工程的资助下,杨大为、杨永武等多位科研人员通过生物

一起工作,他们比平常更为谨慎。

一位患者因胃痛难耐来湖北省仙桃市郭河镇卫生院就诊,该院医生王鹏问诊后,初步判断其患有胆管炎。“智医助理”弹出的“急性阑尾炎”引起了王鹏的注意,便对其进一步问诊。“右下腹痛反跳痛明显……”最终检查结果显示,系统判断正确。

“智医助理”机器人可以在一定程度上帮助医生堵住风险漏洞。它具备辅助基层医生问诊的不少条件:储存着海量医学专业教材、临床指南和经典病例等资料,能为医生提供智能诊断、危重病及转诊提示、疾病图谱分析、检查检验建议等。“临床中同症异病较多,它的提示尤为重要。”王鹏说。

同样的案例也在湖北省恩施土家族苗族自治州红土乡卫生院发生。

辅助机器人:医生身边的小助手

（上接第1版）

人工智能的应用效能在很多预防、诊疗场景中得以体现。

“一次扫描,就能实现包括肺结节、胸部骨折、肺炎等方面的多次筛查。”一位创伤骨科主任医师介绍,以胸部骨折为突破口,集肺结节、胸部骨折、肺炎AI三类证于一体的“胸肺全三类辅助诊断产品”,也就是俗称的“胸肺三件套”,可极大提高检查的效能。

在甲状腺筛查中,借助甲状腺超声辅助诊断系统,能实时同步分析超声影像,给出较为准确的判断结果,在

一定程度上实现复杂病症的超声定性、定位、边界分割等辅助诊断。

多一分安全保障

在效率提升的同时,让基层医务人员更为安心的是,人工智能技术的应用,让其诊疗过程中多了一位能切磋的“同行”,质量安全多了一层保障。当然,机器人也不是万能的,它仅是医生的辅助系统,这一点荣国红心里也非常清楚。因此,和这位搭档

杨凌:为了“家人”幸福感更强

（上接第1版）

经过多年探索和磨合,相关服务不断拓展完善,签约率逐年提高,该模式也在全市推广。2017年,杨凌团队获评全国最美家庭医生团队,次年又勇夺“江苏省十强家庭医生团队”第一名。

杨凌团队的10人都是女性,被社区居民亲切地称为“十朵金花”。作为领头的“大金花”,杨凌尤其热心肠。贫困老人来看病,她自掏腰包付挂号费、药费;空巢癌症老人临终,她陪伴了最后一段时光;为行走不便的骨折患者排忧解难,两次挽救濒危老人的生命,为患焦虑症的爷爷做了4年心理疏导,帮助饱受抑郁症折磨的夫妻顺利就业重拾信心……“家家都有我的电话和微信。”杨凌说,她的手机里也都是社区“家人”的联系方式,一天到晚,任何时间,来电来信必复。

很多人知道杨凌,源于她曾7次在非工作场合对突发的危重患者进行急救。有几次被路人的手机记录

下来,在网上收获大量赞扬。这是什么急救“易感体质”?面对记者的打趣,杨凌连连表示“没那么邪乎”。“除了两次是出差碰巧在高铁上救人。其他的,都发生在社区附近。”她解释,很多人遇到这种情况首先想到的是打“120”,但在花山湾,除了打“120”,居民还会第一时间打给她。“因为我对社区情况太熟了,他们觉得我会更快赶到。”事实也证明了大家的判断,于是,她还被称为社区老人身边的“120”。

杨凌感叹,这是一份厚重的信赖,自己将在接下来的日子里为大家多做点事儿,让大家的幸福感更强一点。

而今,她正谋划着稳扎稳打地开展更多工作:在慢病管理和老年人居家养老、医养结合方面再有点儿突破,除了护服务外,增加一些心理疏导工作,尽可能让老人在家安心养老;对于失独老人、孤寡老人、空巢老人,在家庭医生签约服务中设计一些个性化服务包;做好社区内养老机构的健康宣教和健康管理培训……