

女性易患阿尔茨海默病谜底揭开

卵泡刺激素含量增高是重要原因

本报讯 (记者王潇雨 特约记者杜巍巍 通讯员丁宁宇 杨岑)记不得刚说过的话,想不起刚做过的事,认不出身边的人……阿尔茨海默病是最难治愈的疾病之一,有着“脑海中的橡皮擦”之称。3月3日,《自然》杂志在线发表了中国科学院深圳先进技术研究院与武汉大学人民医院等机构合作完成的研究论文,文章首次揭示了卵泡刺激素含量增高是老年女性比男性更易患阿尔茨海默病的原因,为该病的早期

筛查和干预提供了新方案。论文第一作者、武汉大学人民医院神经内科副主任医师熊娟介绍,阿尔茨海默病是一种年龄依赖性的神经退行性疾病,是老年人痴呆最常见的病因,主要临床表现为出现记忆功能障碍、行为异常和日常生活能力下降。目前,全球阿尔茨海默病患者超过5000万人。流行病学调查显示,在老年人中,女性阿尔茨海默病患者数量约为男性患者的2倍,但原因不明。论文通讯作者、中国科学院深圳

先进技术研究院脑认知与脑疾病研究所叶克强教授长期致力于神经退行性疾病发病机制、早期诊断与药物开发的研究,曾提出原创性理论:“C/EBPβ/AEP”神经信号通路的激活,是神经退行性疾病的核心推动因素。基于这一理论,熊娟等研究人员对绝经前后女性体内浓度差异急剧变化的荷尔蒙物质进行研究,并试验了何种荷尔蒙可选择性地激活“C/EBPβ/AEP”神经信号通路。研究显示,卵泡刺激素含量升高

是老年女性比男性更易罹患阿尔茨海默病的重要原因。女性在围绝经期,卵泡刺激素在体内的含量急剧升高至10倍以上,而老年男性体内的卵泡刺激素水平较年轻时增高3倍左右。女性绝经前期含量急剧升高的卵泡刺激素通过激活“C/EBPβ/AEP”神经信号通路,导致阿尔茨海默病发生。叶克强表示,下一步,研究团队将针对阿尔茨海默病特定风险基因(如ApoE4)与卵泡刺激素的关系进

行机制层面的深入研究。同时,团队正在进行针对卵泡刺激素的特异性抗体的临床前研究,以期阿尔茨海默病带来新的治疗策略。陆军军医大学大坪医院神经内科教授王延江认为,该研究还提示,卵泡刺激素是阿尔茨海默病、肥胖症、骨质疏松症与高胆固醇血症等老年常见疾病的共同干预靶点,使用抗体等方法来降低卵泡刺激素水平或许是同时防治上述老年疾病、提高老年整体健康水平的新途径。

上海儿童医学中心启用临床研究病房

本报讯 (通讯员姜蓉 记者胡德荣)国家儿童医学中心(上海)、上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心精心打造的临床研究病房于近日启用。据悉,该病房是国内目前唯一按I期药物研究室标准建设的儿科研究型病房。

病房共设有26张病床,配备知情同意及筛查室、样本处理/储存室、档案室、独立药房等完备的功能区域。上海儿童医学中心院长张浩教授表示,保护儿童受试者的权益与安全,保证药物临床试验的科学性与规范是打造临床研究病房的意义所在。

福建医科大学 妇儿临床医学院挂牌

本报讯 (记者陈静 特约记者林浩)福建医科大学妇儿临床医学院近日在福建省妇幼保健院挂牌。

据介绍,该妇幼保健院将以福建医科大学妇儿临床医学院挂牌为契机,着力推进医、教、研、管全方位高质量发展,有力提升福建省妇女儿童健康医疗、预防、保健队伍的整体水平,在疑难危重症诊疗、临床研究、人才培养、医院服务等方面缩小与国内高水平医院的差距。

青海首家肺高血压 专科门诊开诊

本报讯 (记者吴黎)3月2日,青海省首家肺高血压专科门诊在青海省心脑血管病专科医院开诊。

中组部第22批援青博士团成员,青海省心脑血管病专科医院挂职副院长樊红光介绍,肺高血压是以肺动脉压力增高为特征的心肺血管疾病,往往引起右心功能衰竭,甚至导致患者死亡。青海省地处高原,先天性心脏病、肺部疾病、左心相关疾病、肺栓塞等心肺血管疾病发病率高,这些均可引起肺动脉高压。

山西白求恩医院开设 多学科呼吸罕见病门诊

本报讯 特约记者刘翔从山西白求恩医院获悉,山西省首个多学科呼吸罕见病门诊日前在该院开诊。

据了解,山西白求恩医院目前正在开展呼吸罕见病的规范化诊治以及相关的临床研究,并培养了一批呼吸罕见病研究骨干,制定了一系列呼吸罕见病规范诊疗流程。

电视连续剧《医圣》 首播

本报讯 (记者李季)自3月3日起,电视连续剧《医圣》在河南卫视播出。

电视连续剧《医圣》以医圣张仲景生平为背景,加以艺术创作,讲述了张仲景历经磨难终成一代宗师的传奇故事。剧中历史故事来自于史书记载,以及张仲景后人传承的总结。《医圣》的播出,对于河南省南阳市传播仲景文化、促进中医药事业繁荣具有积极的推动作用。该剧由深圳大宅门影业有限公司和仲景宛西制药股份有限公司联合摄制。

动脉粥样硬化“主凶”被揪出

BACH1 基因可作为治疗新靶点

本报讯 (记者孙国根)近日,复旦大学基础医学院孟丹教授科研团队与复旦大学附属浦东医院余波教授团队合作的一项纳入156例颈动脉粥样硬化病人样本的研究首次发现,血管内皮细胞内的BACH1基因是动脉粥样硬化形成及血管炎症发生的“主凶”,这一成果为治疗动脉粥样硬化等心血管难题提供了新靶点。相关研究论文已发表在国际学术期刊《循环研究》上。

动脉粥样硬化是指动脉内壁脂质(主要为胆固醇)、钙沉积物等积聚而形成的斑块随时间增长导致血管壁增厚或硬化,是心脏病和中风的一大主要原因。孟丹介绍,虽然全基因组关联研究已发现与冠心病发病相关的多个基因多态性位点,为冠心病的易感人群及患者的预防及诊治提供了新的依据,但这些多态性位点影响动脉粥样硬化发生的机制一直未搞清楚。

为此,孟丹、余波团队携手开展研究。他们首次发现BACH1基因是致病“主凶”,它的表达与冠心病发病风险相关,它在人颈动脉粥样硬化斑块

中和小鼠的主动粥样硬化斑块中都呈现高表达。人体的血液循环在正常情况下属层流模式,但在血管分支处、创伤部位等血流扰动区域会形成“湍流”。研究团队还发现,“湍流”带来的血液与血管内壁摩擦会增加内皮细胞BACH1基因的表达,促进调控因子YAP基因表达和血管的炎症反应进而导致动脉粥样硬化。

研究团队为了验证其研究成果,敲除了小鼠血管内皮细胞的BACH1基因,结果发现小鼠的主动脉和颈动脉粥样硬化病变缩小,炎症减轻。这表明BACH1基因在动脉粥样硬化的发生发展中扮演着非常重要的“主凶”角色,也证实BACH1基因可作为治疗动脉粥样硬化潜在的新靶点。

余波表示,目前,他汀类药物是治疗心血管疾病的一线用药,属于临床一类广泛使用的口服降脂药物,可治疗动脉粥样硬化。他们的研究还发现,几种用于降血脂的他汀类药物可抑制BACH1基因及炎症因子的表达,进而抑制动脉粥样硬化的发生发展。



义诊学雷锋

3月2日,浙江省湖州市长兴县龙山街道组织党员和青年志愿者成立医疗服务队,为社区居民开展听力、视力、口腔等项目的义诊服务,以实际行动传承雷锋精神,提升基层群众的健康水平。 通讯员谭云俸 本报记者郑纯摄影报道

人工颈椎间盘置换开启日间模式

本报讯 记者喻文苏近日从四川大学华西医院获悉,该院骨科刘浩教授团队日前在国内率先开展了两例日间颈椎前路手术。患者术后恢复良好,翌日顺利出院。与常规颈椎前路手术相比,日间手术不仅可缩短5~6天的住院时间,还能加速患者康复进程,减轻患者家庭负担,提高患者及其家属的满意度。

其中一例患者接受的是人工颈椎间盘置换术。作为骨科难度系数最高的四级手术之一,该手术由于操作难度大、技术与经验要求高,在国内尚无日间手术的先例。刘浩团队对该患者施行的手术是全国首例日间人工颈椎间盘置换术,同时也是首例日间颈椎前路手术。

该患者60岁,半年前出现肩颈部疼痛,同时伴有右手疼痛和麻木,先后尝试了各种保守治疗方法,但症状未见明显缓解。就诊1个月前,患者右

上肢疼痛和麻木的症状明显加重,严重影响睡眠。刘浩仔细阅片后发现患者颈6/7椎间盘向右突出明显,像一块大石头一样严重压迫其右侧神经脊髓及神经根。结合病史、体检及影像学资料,刘浩确诊其为“颈6/7椎间盘突出伴不全脊髓神经损害”,建议患者入院进行手术治疗。

患者住院时间虽然只有短短24个小时,背后却是刘浩深耕临床一线30余年的经验积累。刘浩在实施了7000多例脊柱手术的基础上,创新解决了椎管内和颈部软组织彻底止血难题,探索出了国内独有的颈椎前路手术“无引流管”“无尿管”技术,使患者术后早期下床无管道限制,同时降低了患者术后疼痛及感染风险,减少了置管后留下的创伤与手术瘢痕,大大改善了患者的术后体验,为颈椎前路手术日间化创造了条件和基础。

“定制”处方有望降低抗生素耐药性风险

据新华社北京2月28日电 (记者冯玉婧)抗生素在治疗细菌感染中发挥重要作用,但它是一把“双刃剑”,也促使细菌强化耐药性。一个国际团队近日在美国《科学》杂志上报告说,他们利用机器学习技术和基因测序技术开发出一种抗生素处方算法,可将感染治疗中的耐药性风险降低一半。

治疗感染的重点在于正确匹配抗生素与病原体的耐药情况,然而即使匹配正确,仍有可能出现抗生素耐药性。一个原因是,细菌可能在进化过程中随机突变而产生耐药性,但这个随机过程难以预测和避免。

以色列理工学院领衔的研究团队发现,大多数感染患者的耐药性并不是因为致病菌的随机突变而产生,而是由患者体内微生物组中对处方抗生素具有耐药性的另一种菌株迅速再次感染而引起的。研究人员将该发现转化为一种治疗思路:治疗用的抗生素不应仅与导致当前致病菌的耐药情况相匹配,还应与患者体内微生物组中有可能取代当前致病菌的其他细菌相匹配。

研究团队利用20多万名患者为期8年的微生物组数据记录,构建了机器学习算法模型,用于预测个体对特定抗生素产生耐药性的风险。研究

人员还利用以往治疗尿路感染和伤口感染的大量抗生素处方数据来训练这个算法,使它能够制定个性化抗生素治疗处方。研究显示,该抗生素处方算法可将治疗中出现抗生素耐药性的风险降低一半。

“我们发现,患者过去感染中对抗生素的敏感性可用于预测他们再次接受抗生素治疗后出现耐药性感染的风险。”该论文第一作者、以色列理工学院研究人员马修·斯特拉西博士解释。研究人员表示,希望这项研究能为医生提供更好的工具,以制定个性化抗生素治疗方案来改善疗效,并最大限度减少耐药性致病菌的蔓延。

“人工心肺”让两岁患儿转危为安

本报讯 (特约记者孙林)近日,安徽医科大学第一附属医院使用体外膜肺氧合(ECMO)串联连续肾脏替代疗法(CRRT),成功救治了年仅两岁的烧伤患儿。这是安徽省截至目前使用ECMO救治的最小年龄患儿。

2月23日,全身多处烧伤至昏迷的患儿被紧急转入安徽医科大学第一附属医院儿科重症监护室(PICU)。“患儿处于深昏迷、休克状态,全身重度烧伤,呼吸道烧伤,生命危急。医护人员立即进行抗休克、抗感染、强心升压、止血抑酸、镇静镇痛等一系列治疗。”该院PICU主任孙静敏介绍。

因重度烧伤、急性化学性肺水肿,缺血缺氧性脑病不能改善,患儿病情急转直下,呼吸衰竭、循环衰竭、肾功能衰竭陆续发生,连续出现6次心脏骤停,血压无法维持,生命悬于一线。

小儿外科、重症医学科、烧伤科、儿科重症监护室的专家经过反复评估,最终决定采用ECMO实施抢救。

由于患儿年龄小,血管通路难以建立,该院小儿外科李巍松副主任医师与重症医学科刘念副主任医师反复商讨,最终决定通过右侧颈内静脉切开方式置入ECMO管道,输血科开通绿色通道紧急供血,重症医学科ECMO团队把动力泵及氧合器管路预先完成。与此同时,PICU的医护人员立即行股静脉CVC置管,准备CRRT预充,为患儿做血液净化准备。在多学科紧密合作的保驾护航下,抢救有条不紊。最终,救治团队为患儿成功实施VA-ECMO治疗,并串联CRRT进行血液净化治疗。

目前,患儿生命体征平稳,ECMO、CRRT、呼吸机均运行正常。

本报讯 (记者赵星月 通讯员齐展)1次采集,11天等待,实现200余种严重遗传病的逐一筛查。在近日召开的新生儿疾病筛查新技术研讨会上,国家儿童医学中心、首都医科大学附属北京儿童医院发布此项新生儿遗传病筛查方案。

据了解,在国家儿童医学中心主任、北京儿童医院院长倪鑫教授的牵头带领下,由北京儿童医院副院长李巍教授领衔的医学遗传学专家团队,历时6年,自主研发出新生儿单基因遗传病筛查方案(NESTS),并将该方案的推广应用命名为“新巢计划”。NESTS方案基于近年来快速发展的高通量测序技术,针对我国较为常见的200余种发病较早、发病率相对较

高且可干预的严重遗传病进行筛查,涉及明确致病基因500余个。

李巍介绍,此前应用较为广泛的串联质谱筛查方法仅能覆盖30~50种遗传代谢病,很多严重致残、致愚的多系统遗传病难以早期筛查和识别。NESTS方案则克服上述局限性,不仅涵盖串联质谱所涉及的遗传代谢病(将近50种),还将不同地区的高发致病种整合其中,几乎囊括《第一批罕见病目录》中所有疾病。

在筛查准确率方面,NESTS方案同样表现更优。李巍解释,利用生化或质谱等方法筛查的疑似阳性患儿,仍需要临床和(或)基因确诊,复诊确诊过程延长了诊断窗口期,影响了干预效果。NESTS方案是基于基因组

水平的筛查方案,经过大样本和闭环管理校验,可提供更早、更精准的疾病高危信息,将筛查周期控制在出生后11天内。此外,NESTS方案避免了新生儿足跟血多次采集的问题。

“新巢计划”于2018年在北京儿童医院顺义妇儿医院启动试点应用,已筛查1万余例,明确诊断17例(均在患儿出生2个月内明确诊断)。

李巍团队曾筛查出1名先天性青光眼患儿。NESTS方案提示,患儿一青光眼致病基因上存在2个致病变异。进一步筛查发现,患儿父母各携带1个致病变异基因,属于隐性遗传。“类似情况,如按常规流程,极易延误治疗。”李巍说,原因在于,新生儿体检不涉及青光眼筛查,加上新生

儿表达能力有限,因眼部不适而引发的哭闹,很难让父母意识到是眼压过高所致。

该患儿经“新巢计划”绿色通道在北京儿童医院接受了手术治疗,目前双侧眼压控制在正常范围内,视力发育正常。李巍说,依托专业的遗传诊断和咨询团队,以及国家儿童医学中心、北京儿童医院儿科分级诊疗体系网络,“新巢计划”实现全流程闭环管理,有效避免了筛而不诊、筛而不治的问题。

研讨会尾声,李巍做了个有趣的假设:1名新生儿参与“新巢计划”,二三十年后,到婚育年龄,如果配偶恰好也参与过“新巢计划”,将双方基因筛查结果一比对,或许有助于提升优生优育水平。

北京儿童医院发布“新巢计划”

1次采血筛查200余种遗传病

高且可干预的严重遗传病进行筛查,涉及明确致病基因500余个。李巍介绍,此前应用较为广泛的串联质谱筛查方法仅能覆盖30~50种遗传代谢病,很多严重致残、致愚的多系统遗传病难以早期筛查和识别。NESTS方案则克服上述局限性,不仅涵盖串联质谱所涉及的遗传代谢病(将近50种),还将不同地区的高发致病种整合其中,几乎囊括《第一批罕见病目录》中所有疾病。在筛查准确率方面,NESTS方案同样表现更优。李巍解释,利用生化或质谱等方法筛查的疑似阳性患儿,仍需要临床和(或)基因确诊,复诊确诊过程延长了诊断窗口期,影响了干预效果。NESTS方案是基于基因组

水平的筛查方案,经过大样本和闭环管理校验,可提供更早、更精准的疾病高危信息,将筛查周期控制在出生后11天内。此外,NESTS方案避免了新生儿足跟血多次采集的问题。“新巢计划”于2018年在北京儿童医院顺义妇儿医院启动试点应用,已筛查1万余例,明确诊断17例(均在患儿出生2个月内明确诊断)。

该患儿经“新巢计划”绿色通道在北京儿童医院接受了手术治疗,目前双侧眼压控制在正常范围内,视力发育正常。李巍说,依托专业的遗传诊断和咨询团队,以及国家儿童医学中心、北京儿童医院儿科分级诊疗体系网络,“新巢计划”实现全流程闭环管理,有效避免了筛而不诊、筛而不治的问题。研讨会尾声,李巍做了个有趣的假设:1名新生儿参与“新巢计划”,二三十年后,到婚育年龄,如果配偶恰好也参与过“新巢计划”,将双方基因筛查结果一比对,或许有助于提升优生优育水平。