

医学精彩时光

北京协和医院开展首例耳聋基因治疗

让先天性聋儿“到达”有声世界

本报讯 (通讯员张立芹 王敬霞 特约记者段文利)“木木,木木,木木……”近日,在北京协和医院耳鼻喉科的听力检查室内,一名两岁的先天性聋儿随着妈妈的呼唤,时不时转过头。一个多月前,木木(化名)在北京协和医院耳鼻喉科接受了 OTOF 基因治疗手术,这是北京协和医院开展的首例耳聋基因治疗。

目前,木木已完成6周随访检查,各项听力检测指标较术前明显提高。OTOF 基因治疗不仅为先天性耳聋患者提供了新的治疗方法,帮助他们回到有声世界,还为探究更多其他基因突变所致疾病的治疗提供了新思路。

半年前,已一岁半的木木仍“沉默无语”,这引起了家人的重视。在当地医院完善听力检测后发现,木木有双侧重度感音神经性听力损失,进一步进行基因检测后被诊断为——DFNB9 先天性耳聋。这是一种由 OTOF 基因突变所致的听神经病。

耳蜗能将人们听到的声音信号转化为电信号,再传入大脑,从而感受到声音。这个过程的一个关键步骤是耳蜗的毛细胞和听神经纤维之间的突触前膜释放突触囊泡,将神经递质传递到突触后膜,从而实现信号传递。而像木木一样的 DFNB9 先天性耳聋患者的耳蜗正是由于缺乏 OTOF 基因编码的正常结构的蛋白质,导致突触

前膜无法正常释放突触囊泡,从而无法实现声音信号向电信号的转化,因此他们的大脑无法感知到声音。该疾病目前尚无获批的治疗药物。

今年7月,北京协和医院耳鼻喉科科学系主任高志强教授、耳鼻喉科副主任冯国栋教授团队与复旦大学附属眼耳鼻喉科医院舒易来教授团队达成合作协议,加入由舒易来教授牵头的“RRG-003 AAV 治疗 DFNB9 先天性耳聋的安全性、耐受性及初步疗效研究”研究项目中。该研究通过内耳给药手术,对 OTOF 基因突变所致先天性耳聋患者进行基因药物治疗。RRG-003 是全球第一个成功治疗耳聋的基因药物,由 AAV1 病毒双载体

携带 OTOF 表达基因(表达 otoferlin 蛋白),经耳蜗给药后可将目的基因转入内耳毛细胞,合成功能正常的 otoferlin 蛋白,以恢复毛细胞和听神经纤维之间的神经递质传递功能,从而实现改善听力的目标。

经多次会诊和严格筛选检查,木木幸运地成为北京协和医院接受耳聋基因治疗手术的首名患者。

9月2日,手术团队利用支撑耳内窥镜技术,将 RRG-003 基因治疗药物由外耳道入路完成内耳药物递送,弥补缺失的 OTOF 蛋白功能。1周后,木木在家人的陪同下出院。

术后,木木对声音产生了反应,甚至还试图用并不太流利的声音召

唤一只宠物猫。“目前,她的伤口愈合很好,对声音的敏感度也在逐渐提高。”相关医生介绍,术后第6周的随访检查结果显示,患儿情况在向着好的方向发展。

据介绍,我国每年约有3万名新生聋儿,其中60%与遗传因素,也就是基因缺陷相关。OTOF 基因突变是导致常染色体隐性遗传性耳聋的原因之一,影响了大约41%的婴幼儿听神经病人群。随着生物医药技术的革新和发展,基因治疗被认为是根治遗传性耳聋最有潜力的方式之一。“将积极完善流程与给药技术,推动耳聋基因治疗发展,希望能惠及更多耳聋患者。”该院耳鼻喉科主任吕威表示。

我国发布五大心身疾病多中心研究结果

本报讯 (特约记者程守勤 刘敏)一项由国内175家综合医院共同开展的大规模多中心横断面研究,对我国综合医院中的冠心病、2型糖尿病、偏头痛、肠易激综合征和纤维肌痛五大类心身疾病进行了综合评估。研究结果显示:五大类患者中,压力与其心身症状的关联最为显著。

该研究由东南大学附属中大医院心身医学科主任袁勇贵团队和意大利佛罗伦萨大学盖西教授联合发起,北京大学人民医院、首都医科大学附属北京安贞医院、首都医科大学宣武医院等175家综合医院共同参与。相关研究成果近日发表于国际心理学期刊《心理治疗与心身医学》上。

研究人员使用心身医学研究用诊断标准,首次对冠心病、2型糖尿病、偏头痛、肠易激综合征和纤维肌痛五大类疾病患者心身综合征的发生率和相关因素进行了综合评估。研究结果显示:五大类患者中,易激情绪占比为20.55%,沮丧占比达15.60%。

袁勇贵表示,研究证明了在不同临床环境中使用心身医学研究用诊断标准进行评估的临床实用性,能够增强临床医生对患者特征的理解,帮助医生识别需要在生物-心理-社会模型下进行复杂干预的患者的治疗路径。

云南省第一人民医院救治终末期心衰患者

本报讯 (特约记者黄苏 叶利民)近日,云南省第一人民医院临床中心成功为一名51岁的缺血性心脏病、终末期心衰患者实施人工心脏植入同期主动脉瓣置换术。

近期,该患者经历了3次心肌梗死,植入了6枚冠脉支架和2枚药物球囊。尽管如此,其心功能仍然持续恶化,发展为严重的缺血性心脏病和终末期心衰,心脏已几乎失去收缩功能,并伴有主动脉瓣中度反流和多器官功能不全。面对心脏移植供体缺乏的现实,人工心脏(左室辅助装置)植入成为该患者唯一的希望,同时,还需要进行主动脉瓣的置换。

根据详细的手术方案和治疗计划,2台手术同步顺利完成。由于患者病史长、病变严重,术后恢复过程考验着医院的综合实力和多学科协同救治能力。该院医务处每日组织多学科会诊,制订治疗方案。目前,该患者已能够携带人工心脏的体外装备包自由散步。据介绍,随着人工心脏与患者自身心脏的逐步适应磨合,患者的身体状况和生活质量将逐步提升。



法治宣讲比赛

近日,由山东省卫生健康委、省总工会联合主办的2024年山东省卫生健康系统法治宣讲比赛省级决赛在济南市举办。比赛中,参赛选手用真实鲜活的表演讲好法治故事、传递法治力量。此次大赛调动了广大医务工作者学法守法用法的积极性,增强了他们的法律意识。

决赛现场,每位选手围绕“健康素养66条”及X射线检查、乳腺癌防治宣传、“三减三健”等医疗健康热点问题,从不同维度分享健康素养知识,传递健康生活理念,倡导健康生活方式。

通讯员杜厚平 特约记者王宇 郝金刚 摄影报道

甘肃举办健康科普演讲比赛

本报讯 (特约记者王耀 马睿)10月19日,由甘肃省卫生健康委联合省委宣传部、省科技厅、省科协等组织开展的“强国复兴有我”2024年甘肃省健康科普演讲比赛决赛暨颁奖典礼在兰州市举行。此次活动共有来自全省14个州市卫生健康委、兰州新区、甘肃矿区卫生健康委及甘肃省人民医院、甘肃省妇幼保健院(甘肃省中心医院)等9家省级医疗机构的300余件科普作品,66名选手参加。

决赛现场,每位选手围绕“健康素养66条”及X射线检查、乳腺癌防治宣传、“三减三健”等医疗健康热点问题,从不同维度分享健康素养知识,传递健康生活理念,倡导健康生活方式。

西安交大二附院完成5G远程机器人手术

本报讯 (记者张晓东 通讯员王妮 杜维)近日,西安交通大学第二附属医院跨越2700多公里成功实施2例5G远程机器人辅助手术。该院副院长种铁教授通过手术机器人操控台,为西安交通大学第二附属医院新疆医院的2名前列腺癌患者成功实施高难度的前列腺根治术。

据了解,实施如此远距离的手术操作,面临的挑战是信号传输的实时性和稳定性。技术人员通过结合高速5G“网络切片”创新技术与远程手术技术,将延迟期从0.27秒缩短到0.01秒,确保了手术的顺利进行。整个手术过程中,远程画面清晰流畅,机械臂响应迅速,动作精准稳定。两地医院的手术团队场景交互充分、沟通顺畅、配合默契,手术过程顺利,效果良好,真正实现了“与本地手术无异”的远程手术效果。

种铁表示:“通过远程手术操作,我们能够把优质的医疗服务送到边远地区的基层医院,让那里的老百姓也能不出远门就享受到优质的医疗服务。同时,这也是我们国家区域医疗中心建设落地、优质医疗资源下沉基层的重要举措。”

直肠癌手术用上“极致微创”

本报讯 (特约记者喻文苏)近日,四川省人民医院胃肠外科副主任医师周晓刚和主治医师龙武军团队成功实施了四川省首例腹腔镜直结肠镜直结肠根治术+肠原位移转流术。与普通直结肠根治术相比,这一新术式让患者腹部没有切口、不用造瘘、不用二次手术,术后就可经肛门正常排便。

今年8月,这名女患者发现自己

饭后总是频繁上厕所,时不时还出现便血的情况。她吃了一段时间治疗胃肠炎的药,但症状一直没有改善。9月,患者来到了四川省人民医院做详细检查。在检查过程中,医生发现肠镜也无法进入患者身体,最终她被确诊为患直肠癌。

结合患者的病情及诉求,团队经过充分考虑、多次研讨,决定采用腹腔镜

无切口3D荧光腹腔镜直结肠根治术(NOSSES)+可降解肠道支架原位转流术。这一手术不在患者腹壁开切口,而是通过身体的自然腔道进行;医生采用可降解肠道支架和生物膜保护吻合口的方式替代造瘘,让患者术后也不用挂粪袋。术后第二天,患者便可以下床走动;一周后,患者顺利出院。

周晓刚介绍,腹腔镜无切口腹腔镜直结肠根治术叠加肠原位移转流术有4个好处:脏器对切割刺激不敏感,从自然腔道进入可明显减轻疼痛感,利于患者康复;没有手术切口,腹腔镜美观度也会更高;不再做造瘘,患者的心理压力会减轻;避免了二次手术,省下一笔费用。

“目前,临床上为了预防中低位直

肠癌术后吻合口漏及其带来的巨大风险,最常用且最有效的办法就是预防性回肠造口。”周晓刚表示,行末端回肠造口就意味着患者要经历2次手术。第一次手术将消化道内病变组织切除,并将肠道拖出腹腔造瘘;第二次手术是在3~6个月后再进行一次手术关闭瘘。而该患者的手术则是在肠道吻合口近端放置一个可降解的支架,套上生物膜。术后,患者有粪便可直接通过有生物膜保护的通道从肛门排出,生物膜可以保护吻合口不接触粪便。大概15天到1个月后,支架崩解,生物膜也自动脱落、排出。

“将两次手术转变成一次手术,显著提高了患者的生活质量。”周晓刚说。

生命最后的旅程,如何走

□本报记者 郭蕾

“也许在不少人眼里,安宁疗护这个词是消极的、敏感的,仿佛住进了安宁疗护病房,就意味着‘放弃’。这是错误的认识。”北京协和医院缓和医学中心主任宁晓红表示,“安宁疗护是对患者最积极的帮助。我们帮助病情告知、帮助重要决策,帮助患者自然地走完旅程,完成他们的梦想,让他们有尊严地告别人生,同时给予患者家属人文关怀和哀伤抚慰。”

日前,由北京市卫生健康委主办的安宁疗护分享会在京举行,主题为“见证生命·见证爱”——共话生命终章的温暖与尊严。在这场活动中,相关专家、医务人员、社工、志愿者、患者家属轮番上台,沉浸式讲述自己与安宁疗护的故事。

“我如愿了”

41岁的肿瘤患者周女士曾与医生相约,一起参加此次分享会,分享自己安宁疗护的过程,告诉大家,她正在一点点完成自己的心愿。不幸的是,

周女士在9月底去世了。医务人员用镜头记录下了周女士生前的影像。

“我一直有个愿望,就是去听一场演唱会。但估计是没机会了,现在身体状况不允许。”视频中,周女士说,她希望在医务人员的帮助下,为自己办一场小型演唱会。演唱会上,尽管周女士无法长时间站立、讲话,但是她的精神状态良好,像个小女孩一样幸福地看着台上的朋友、同事、亲人,为她演唱她亲自挑选的歌曲。

在父亲深情的演唱中,周女士和妈妈紧紧抱在一起。周女士说:“我如愿了。”

为自己举办一场“葬礼”

在安宁疗护病房,每个床位平均17天就会换一个人。死亡是每个人的必经之路,如果生命尽头到来,患者可以有怎样的选择?他们究竟需要什么?医务人员又能够做些什么?为了更好地理解患者,北京清华长庚医院疼痛科执行主任、安宁疗护工作负责人路桂军曾在2021年为自己举办了一场“葬礼”。

“很多人问我,你又没死过,完全

没有死亡的经验,你拿什么教育别人?我想我如何才能真正做到真正让自己谈生死,所以我希望体验生死的所有场景,让自己更有资格来谈生死。”为此,他专门请了一些自己的好友来帮忙,给葬礼设置了视频、生前致辞、回顾、子女答谢致辞等环节,尽量让自己去更多地感受,并全程记录下来。

谈论死亡是为了让人们更好地活着,通过这场葬礼,路桂军更加深刻地思考了自己是谁,了解了家人的需求。他发现自己最重要的成长,是对家人更加依恋了。

“面对我们的患者,在他们即将告别世界的时候,我会更加尊重他们和亲人之间的依恋关系,倡导人们应该用适当的方式去记住逝去的亲人,这也是帮助家属更好地面对亲人的离世。”路桂军说。

对爱有了新的认知

“我的父亲生前是一位优秀的演员,我很爱他、依赖他,在我认为我的人生还有大把时间可以尽孝的时候,命运给了我沉沉的一击。父亲确诊癌症晚期。”患者家属思思(化名)介绍,

“那时,我推掉了全部的工作,跑各大医院,对比治疗方案,找国内最好的医生去了解治疗信息,我想把自己培养成‘六边形战士’来拯救我的家人。我固执地认为,治病就像考试一样,只要努力就会有好的结果。”

求医过程中,思思接触到了安宁疗护,了解到很多照护知识。面对全身疼痛的父亲和不断恶化的病情,思思对爱和孝顺有了新的认知和思考。后来,父亲与她达成共识,采取安宁疗护的方式,度过人生最后的时光。

“父亲说他喜欢春天,我就每天为他买来鲜花,让房间春意盎然;他说想喝茶,我就用口罩包着茶叶,让他闻着茶香。”思思说,在家人和医务人员的关爱下,思思父亲安详、平静地走了。

从人文关怀的角度,北京大学医学人文研究院王一方教授分享说,许多处于生命末期的患者可能更希望在舒适、平静的环境中度过最后的时光,而不是接受过多痛苦的、可能对延长生命作用有限的治疗。

需要一支多学科的团队

安宁疗护的病房里,护士是穿梭

往来最多的一个角色,不仅要负责患者的疾病治疗和护理工作,更是患者及其家属的心理支持者和陪伴者。他们在工作之余,会与医务社工一起,想方设法地让患者从病痛的状态中暂时逃离出来,感受生活。

“我所在的安宁疗护中心设有单人病房、沐浴室、谈心室、阳光走廊等,为患者和陪护家属提供良好、温馨的居住环境。”北京大学首钢医院安宁疗护中心护士长孙文喜介绍,“环境只是安宁疗护中心的一部分,更重要的是,我们用自己的专业技能,让患者无痛苦、有尊严地安详离世,让家属没有遗憾。而做到这些,需要一支多学科的团队,医生、护士、社工、志愿者大家都参与进来,共同帮助患者以及患者家属。”

在分享会上,北京市丰台区蒲黄榆社区卫生服务中心演出情景剧《最美的落幕》;北京海淀医院带来诗歌朗诵《我用温暖守护生命》;北京市鼓楼中医医院医务社工分享了他们为摄影师大唐老师举办摄影展的事例,同时,该院安宁团队携手北京大学校友合唱团、北京德医明然安宁志愿者演唱自创歌曲《生命之光》。分享会在大家的掌声和感动中落下帷幕。

“到今年年底,北京地区会再转型8家安宁疗护中心,届时提供安宁疗护服务的医疗机构将超过100家,安宁疗护床位超过1500张。”北京市卫生健康委老龄处处长丁卫华介绍,年底前北京还会进一步完善相关规范,对照护、治疗、止痛、衔接等各方面作出更详细的规定。