

医学精彩时光

□通讯员 李苑菁 邱笑梅 邹绚
特约记者 段文利

“医生,我能看清您的脸了……”近日,当纱布缓缓拆下的那一刻,22岁的小雨(化名)忍不住发出感叹。此前,她的世界还是一片混沌,双眼仅能感知光线的存在。“此刻,光亮射入眼睛,也为家庭注入了跃动的希望。”小雨说。

揭开家族病的面纱

时针拨回到3个月前。17岁的男孩小阳(化名)因视力下降,来到北京协和医院眼科睢瑞芳教授门诊就诊。小阳双眼视力轻度下降,检查发现玻璃体混浊,却没有眼病炎症表现。在

详细询问病史后,睢瑞芳发现,小阳有一个几乎失明、长期卧床的姐姐,而他们的外婆母、母亲等多位亲人曾因相似病情早逝。这让多年从事遗传病研究的睢瑞芳立刻意识到,这绝非普通的玻璃体混浊。

为了揭开真相,睢瑞芳为小阳安排了基因检测,并请来他的姐姐小雨,为其进行了详细检查。果不其然,致病“元凶”浮出了水面——遗传性转甲状腺素蛋白淀粉样变性。该病被纳入2023年国家卫生健康委等6部门联合制定的《第二批罕见病目录》。

这是一种TTR基因致病变异引起的罕见常染色体显性遗传病,以周围神经损害为主,累及多个系统。该病进展缓慢,从症状出现开始,患者的平均生存时间一般为6至12年。而在过去的数年中,姐弟俩尽管已辗转多家医院,却始终没有确诊。

姐姐小雨自幼年发病,病情逐年加重,已累及眼部、神经系统、消化系

统、泌尿系统、心脏,视物不清、频繁呕吐、下肢无力、营养不良等症状让她的生活陷入困境。

“我们还能做什么?”睢瑞芳第一时间发起罕见病多学科会诊,为这对姐弟打响了一场“光明保卫战”。

多学科织就救网

在这次多学科会诊中,眼科邹绚副教授首先汇报病情,直言小雨当前面临的主要困难。核医学科主任霍力教授和放射科陈钰副教授对小雨的影像学检查进行细致解读,精准锁定病变范围,并分享了转甲状腺素蛋白淀粉样变性患者的经典影像学表现,为后续检查和随访提供重要指导。神经内科主任朱以诚教授和刘明生教授抽丝剥茧,分析了小雨的自主神经和运动感觉神经受累情况,指出需进一步评

估是否存在肌肉受累。

针对小雨严重的消化道症状,消化内科副主任李骥教授详细剖析了病因。他指出,除了植物神经受损导致的胃动力异常外,心因性因素也可能加剧症状,并从对症和对因两方面提出了治疗建议。临床流行病学教研室主任、心理医学科洪霞教授十分关注小雨的心理状况,指出焦虑抑郁可能加重其恶性呕吐症状,建议药物治疗和心理支持双管齐下。临床营养师李融融副教授从营养学角度出发,为小雨制定了科学的营养补给方案。

国际医疗部主任、心内科田庄教授深入介绍了转甲状腺素蛋白淀粉样变性治疗的最新进展,详细解读了蛋白稳定剂、基因治疗、单克隆抗体等前沿治疗手段。肝脏外科主任助理万雪帅主治医师指出,小雨当前的营养状况和病程并不适合肝移植。

最后,睢瑞芳强调,尽管小雨全身状况较差,但并无绝对的眼科手术禁

忌,必须争取手术机会。麻醉科主任申乐教授秉持“对患者产生最小扰动”的原则,提出在局部麻醉和全程监护下,确保手术安全。

数十位顶尖专家围坐一堂,从争论、探讨直到达成共识,治疗方案在无数个“如果”中逐渐成形:对于姐姐小雨,以眼科手术优先争取光明,用心理干预预破破碎的希望,用营养支持托住羸弱的身体;对于弟弟小阳,尽早干预,争取使其入组临床试验。

在麻醉科的全力保障下,眼科郑霖主治医师主刀为小雨完成了玻璃体切除手术。术后,小雨恢复良好,情绪也有所好转。

尽管这个家庭未来还有许多道难关要闯,但希望和支持也会一路伴随他们。睢瑞芳在这场多学科会诊的总结中说:“这次讨论,让我们知道了面临的挑战,也让我们明确了努力的方向。我们会一直跟进,继续努力,争取让这对姐弟都有美好的未来。”

破解“带娃难” 纾解“养老忧”

(上接第1版)

全国人大代表、山西白求恩医院重症医学科副主任杨晓静直言:“当前,托育行业从业人员数量少,普遍缺乏专业背景,年龄结构偏大。收入待遇不高、职业发展路径不清晰,是造成托育机构招不到人、留不住人的主要因素。”

“要推动高等院校和职业院校开设托育相关专业,从源头上培养专业人才。构建完善的托育教师培训体系,推动从业人员专业知识储备持续更新。还应建立健全托育服务从业人员待遇保障制度,适当提高薪资福利水平,设置职业晋升通道。”杨晓静说。

所见直抵短板领域

在全国两会上,代表、委员在儿童健康方面的关注,愈发趋向精细化。

“罕见病整体发病率不高,但对于患者家庭而言往往是不可承受之重。”全国人大代表、国家儿童健康与疾病临床医学研究中心主任李秋表示,国家不断加大对罕见病患者的保障力度,多项统计显示,100多种罕见病相关药物已被纳入医保报销范围,许多原本看不起病的孩子因此得救。然而,罕见病种类繁多,医保涵盖范围仍不够广,而且罕见病药物研发难度极大,急需大量资金与资源投入。“建议医保适当扩大覆盖范围;国家加大对罕见病及儿童药品研发的资金投入,研究机构、高校、医院积极参与其中,并尝试借助社会力量推动研究及成果转化。”李秋说。

全国政协委员、天津市第一中心医院副院长郑虹表示,基于现阶段我国经济社会发展状况和医疗保障能力水平,建议增设尿液筛查为中小学生学习健康体检基础项目。郑虹解释,通过开展这一项目,可发现无症状期慢性肾脏疾病、先天性肾脏与泌尿道异常等,进而推进健康管理与干预。若是在全国范围内推行中小学生学习尿液筛查,将有利于精准掌握疾病流行特征并科学制定防控策略。

“我国孤独症儿童数量不少,但孤独症康复资源短缺,很多家庭经济负担较重。”全国政协委员、广西壮族自治区南宁市第四人民医院艾滋病科护士长杜丽群呼吁,将孤独症儿童康复治疗纳入医保,提高报销比例,让更多家庭获得实质性支持。

杜丽群说,政府应加大财政投入,吸引社会资本进入康复机构;推动医教结合,加强专业人才培养,促进科研与临床转化。同时,通过科普宣传增强公众对孤独症早筛、早诊的认知,鼓励企业、社区提供包容性环境。

所行正凝聚力

“面对健康照护和医疗护理需求日益增长的现实,要有专业的人去做专业的事。”全国政协委员、中国医师协会副会长奚恒表示,要加强人才队伍建设。医疗和护理体系复杂,不同岗位需求千差万别。针对护理人员短缺的问题,要扩大招生规模,培养更多人才,满足不同岗位需求。

“老年人对养老有着多层次、多样化的需求,对从业者专业素质要求高,培养专业的养老服务人才迫在眉睫。”全国人大代表、河北省保定市第二医院副院长马永平说,要加强中等和高等学校相关专业建设,按照不同职能和层次培养养老服务人才,把心理疏导、沟通等技能,以及尊老敬老的价值观纳入人才培训内容。

马永平表示,可以借鉴先进地区经验,推行养老护理人员从业奖补制度,比如对毕业生发放入职奖励、设立护理岗位技能津贴等,吸引更多投身养老行业。从从业者打造良好的工作环境和模式也很重要,要确保从业人员享有合理的劳动条件、休息休假权益及职业健康安全,形成正向激励机制。

全国人大代表、江西省疾控中心主任刘晓青建议,把长期护理保险的试点范围再扩大些,尤其要覆盖农村及中小城市,实现城乡统筹发展。“扩面和提质要同步进行。”刘晓青指出,要进一步规范行业管理,制定全国统一的失能等级评估管理办法和评估机构定点管理办法,“怎么认定护理需求、怎么评判服务质量,都要定出标准,列出清单。”

“希望国家出台相关政策,支持国企参与社区居家养老服务体系建设,为应对人口老龄化挑战提供有力支撑。”全国人大代表、通用技术集团董事长、党组书记于旭波表示,构建社区居家养老服务服务体系,需通过政策精准分层、资源生态化整合、机制持续优化,既保障中小微企业的生存空间,又引入大企业的技术与资金优势。唯有建立能力导向的竞争环境,方能推动养老服务从初级覆盖向高质量供给升级。



体适能训练课

3月9日,杭州和睦幼儿园,特教老师为幼小阶段的孩子们带来体适能训练课程。据悉,自本月起,浙江省杭州市拱墅区创新推出普惠融合教育项目“萤火学苑”,为558名特需儿童免费开设关键能力提升课程。

视觉中国供图

临床科研新进展

脑脊接口技术让瘫痪患者重新行走

日本研究揭示 癌症转移的内在原因

据新华社东京3月9日电 (记者钱铮)日本京都大学和名古屋大学参与的一项研究发现癌症转移源于癌细胞躲避对自己有害的活性氧。该研究成果可能有助于研发抑制癌症转移的新疗法。研究相关论文已发表在英国《自然·细胞生物学》杂志上。

京都大学日前发布新闻公报说,癌症转移在癌症发展过程中是非常重要的阶段。活性氧会给DNA、蛋白质等造成损伤,与机体衰老和疾病相关,这一点已获得广泛共识。但同时免疫细胞进攻病原体时会利用活性氧。活性氧并非单纯地破坏细胞,而是作为调节细胞内多样化功能的信号分子发挥作用。活性氧的这种两面性使其参与疾病发病和发展的情况非常复杂。

在本项研究中,团队利用给癌细胞高效输送抗癌剂的抗体-药物复合体技术,研发出能选择性聚集到癌组织的活性氧探针。这种探针用绿色和红色两种荧光分子修饰能和癌细胞特有表面抗原结合的抗体,观察两种荧光的强度就能评估出癌细胞及周围过氧化氢(活性氧的一种)的量。借助这种探针,研究人员发现癌组织内存在过氧化氢高浓度积聚的热点区域。而在此热点区域肿瘤出现现象高频发生。

肿瘤出芽指癌细胞从原发肿瘤脱离,进入肿瘤基质的现象。肿瘤出芽指示着癌症转移的初期阶段。

研究人员认为,从机制上说,暴露于过氧化氢的癌细胞通过部分激活上皮间质转化,从过氧化氢高浓度热点区域逃离。这种逃逸机制在大多数癌症中普遍存在。它揭示了癌细胞内在的应激防御程序。研究团队认为,癌细胞为了躲避对自己有害的活性氧,迈出了转移的第一步。

本报讯 (特约记者齐璐璐 通讯员朱恬)“抬腿,迈步,站稳了!”2月27日,在复旦大学附属中山医院复查时,患者林先生扶住助行器,缓缓抬起腿。曾被宣判“永远站不起来”的他,今年1月在中山医院完成一次性立体定向颅内电极置入术与脊髓神经刺激电极置入术,如今正用双腿踏上逆转命运的脚步。他也是全球首名恢复站立行走能力的完全截瘫患者。

林先生两年前不慎从近4米高的楼梯上跌落,导致胸椎椎体骨折、椎体脱位、脑出血。虽经多方治疗,但其双下肢截瘫的症状始终未见改善,只能依靠轮椅生活。34岁的他曾经是家庭的顶梁柱,瘫痪却一度令他失去对生活的希望。

2025年伊始,林先生的人生迎来转折点。中山医院汪昕教授、丁晶教

授与复旦大学类脑智能科学与技术研究院加福民团队联合开展“脑控闭环硬膜外电刺激用于脊髓损伤后下肢瘫痪患者的安全性和有效性”临床研究,林先生成为该研究的首例受试者。

这是一项脑脊接口技术,通过在患者脑部特定区域微创植入电极,精准采集大脑发出的运动信号,这些信号如同大脑发出的“行动指令”,承载着患者对下肢动作的意图。随后,借助先进且复杂的算法对信号进行深度解码,将其转化为特定频率和强度的电刺激。其后,这些电刺激通过植入脊髓相应区域的电极芯片,精准作用于受损脊髓下方的神经组织,激活下肢指令性活动。这项脑脊接口技术绕过受损的神经传导通路,巧妙搭建起“神经旁路”,宛如一把精巧的钥匙打

开了脊髓损伤治疗之锁。

中山医院神经内科、神经外科、康复科、影像科、护理部等科室专家组成多学科临床团队,与加福民团队携手组成脑脊接口联合攻关小组。经过全面评估与检查,联合攻关小组为林先生制定了一套全球首创方案:一次性立体定向颅内电极置入术与脊髓神经刺激电极置入术。1月8日,研究团队仅用两个小时,便通过一次性微创手术方式在林先生脑内和脊髓硬膜外的关键调控部位精准置入电极。

术后第1天,林先生的右腿就可缓慢屈伸;第3天,他实现自主腿控状态下的双下肢运动;第8天,他开始在站立架辅助下站立并进行抬腿训练;第10天,他能在“天轨”电动移位机的驱动下尝试跨步,并逐渐适应步行模

双管齐下提升卒中风险预测准确性

块影像学特征的标准化跨模态分类系统,旨在帮助临床医生评估斑块的稳定性及卒中风险。基于斑块形态和成分,可将其分为RADS1(无动脉粥样硬化)至RADS4(复杂特征斑块)。传统的卒中风险评估主要依赖颈动脉斑块狭窄程度的评估,但这种方法往往忽略了斑块形态与成分等关键因素,导致部分患者的卒中风险被低估,尤其是轻度至中度狭窄的患者。

研究团队回顾性分析了曾接受磁共振成像、计算机断层扫描血管造影和超声检查的1378名患者的数据,其

中包括987名无症状患者和391名有卒中病史的患者。结果显示,在平均57个月的随访期间,4.6%的无症状患者 and 16.9%的有卒中病史患者分别经历了首次和复发性卒中。随着颈动脉斑块RADS分级水平的增加,无症状患者的无复发生存时间均进行性减低。这表明,颈动脉斑块RADS评分能够显著提高卒中风险分层。

该研究进一步发现,在轻度至中度狭窄的患者中,颈动脉斑块RADS评分≥3的患者,其无疾病生存时间和无复发

生存时间显著低于评分<3的患者。通过结合颈动脉狭窄程度与颈动脉斑块RADS评分,无症状患者中有3.3%实现了正确的重新分类,相应的净重新分类改善率为63.8%;有卒中病史的受试者中有9.7%实现了正确的重新分类,相应的净重新分类改善率为47.8%。

研究团队表示,这意味着医生可以更精确地评估患者的卒中风险,尤其是用传统评估方法可能低估风险的轻度至中度狭窄患者,从而制定更个性化的预防和治疗策略,改善患者的预后和生活质量。