

基因疗法治疗遗传性耳聋有新突破

研究揭示,5至8岁可能为最佳干预窗口期

本报讯 (特约记者程守勤 通讯员王倩 刘敏)东南大学附属中大医院耳鼻咽喉头颈外科柴人杰教授联合多家单位开展的一项研究发现,腺相关病毒(AAV)基因疗法在1.5至23.9岁跨年龄段隐性遗传性耳聋9型(DFNB9)患者群体中展现出良好的长期安全性与有效性,并揭示5至8岁可能为最佳干预窗口期。近日,相关研究论文发表在国际医学期刊《自然·医学》上。

此次研究关注的DFNB9是一种由耳畸蛋白(OTOF)基因突变导致

的常染色体隐性遗传病。人体的内耳毛细胞就像“声音接收器”,而OTOF基因负责生产接收器上的“突触囊泡”,这是传递声音信号的关键结构。一旦该基因异常,信号则无法从耳朵传到大脑,患者便会出现重度甚至极重度听力损失。

此前,这类患者的主要治疗方式是植入人工耳蜗。但人工耳蜗更像“声音转换器”,只能将声音转化为电信号刺激听觉神经,存在音质失真、噪声环境下识别困难等局限,难以让患者获得自然听觉体验。而AAV基因疗法的思路是从根源解决

问题:利用AAV作为基因载体,将正常的OTOF基因精准递送到内耳毛细胞,修复受损的突触结构,让声音信号能自然传递。

在前期研究中,柴人杰教授团队与合作者已在非人灵长类动物和低龄儿童中验证了该疗法的安全性,部分患儿甚至恢复了接近正常的听力。然而,关键科学问题仍未得到解决:该疗法是否适用于大龄患者?是否存在最佳治疗年龄窗口?

为解答这些问题,柴人杰教授团队进一步在国内实施了多中心临床试验,共招募10名1.5至23.9岁

OTOF相关耳聋患者,涵盖幼儿、青少年和成人,通过12个月的随访,得出了令人振奋的结果:安全性有保障,副作用轻微,12个月内,患者未出现严重不良反应,证实了该疗法的长期安全性。

研究发现,全年龄段患者听力显著改善。治疗前,患者平均需在106分贝(相当于电锯轰鸣)的环境中才能听见声音;治疗后,平均52分贝(正常对话音量)即可听清。青少年患者平均听力提升46分贝,成人患者平均听力提升36分贝,其中2名患者甚至实现了接近正常的言语理

解能力。

该研究的另一个重要发现是,5至8岁儿童获益最为显著。相较于1至5岁的幼儿、青少年和成人,这一年龄段的患者在多个听力学指标中表现出更好的听力改善。这些发现表明,大脑处理新恢复声音的能力可能随年龄而异,其原因尚待探究。

柴人杰表示,这项研究的重要发现不仅扩展了DFNB9基因治疗的治疗窗口,还指出了治疗的最佳年龄范围,可用于指导临床干预时间和治疗策略制定。

江西肿瘤医院完成
首例3D打印模具后装放疗

本报讯 (特约记者谭娟 通讯员周欣)近日,江西省肿瘤医院妇科肿瘤科二病区主任胡爱民团队,成功为一名宫颈癌晚期患者实施该院首例3D打印定制模具后装放疗。

“该患者病情十分复杂,全阴道受累、长期留置导尿,肿瘤侵犯范围广且形态不规则。”胡爱民说,传统后装放疗通常采用通用模具,难以平衡精准度与舒适度,插植针定位稍有偏差便可能导致周边器官损伤,患者对于疼痛的恐惧让治疗难以推进。为了顺利进行治疗,胡爱民团队引入3D打印技术,基于患者阴道扩张度、肿瘤三维形态及周边器官位置,定制专属放疗模具。该模具可引导插植针精确定位,优化分布与稳定性,在保证肿瘤剂量覆盖的同时,降低对器官的辐射,实现“精准打击”与“副作用降低”的双重突破。

治疗当天,放疗中心CT室精准采集图像、制作3D打印模具,麻醉科提供无痛保障,物理师与临床团队优化放疗计划,规范执行操作。术后,患者疼痛感显著降低。

安医大二附院成功实施
磁导航中心静脉置管技术

本报讯 (通讯员刘理扬 董悦 特约记者戴睿)近日,在安徽医科大学第二附属医院的儿科病房,经儿科护士长、静脉治疗护理组组长朱琴的熟练操作,一名11岁的再生障碍性贫血患儿的右上臂静脉被置入了一根经外周静脉穿刺的中心静脉导管(PICC)。这根静脉导管直径仅有1.33毫米,比进行置管处的人体静脉还要纤细。这是安徽省医疗机构首次运用3CG磁导航PICC置管技术。

接下来,该患儿将在该院儿童造血干细胞移植病区接受治疗。造血干细胞和治疗药物将通过这根PICC导管输入患儿体内,帮助其尽快康复。

朱琴介绍,传统PICC置管后需通过X线确认位置,患者会面临辐射暴露。若导管尖端位置不理想,须重新调整,这对患者尤其是重症患者极为不便。此次对患儿采取的3CG磁导航置管技术,通过整合电磁导航、腔内心电图和超声影像引导,实现了导管尖端位置的实时动态追踪与精准定位。

陕西中医药大学二附院开展
首届医疗质量竞赛

本报讯 (特约记者安静 通讯员尚俊平)近日,陕西中医药大学第二附属医院举办“筑牢安全防线,提升质量文化”首届医疗质量竞赛决赛。

据了解,此次竞赛以情景展演的形式进行。在决赛中,从初赛脱颖而出的15名选手,围绕近两年医疗质量改进案例核心主题,立足各自专业领域,聚焦临床实践中的真实问题,以严谨的数据、清晰的逻辑、创新的思维展示在优化服务流程、强化风险防控、保障患者安全等方面的深入思考、有效举措和取得的成效。

合,立即给予电除颤。与此同时,引起老人室颤的罪魁祸首终于被揪出,血气分析提示在严重酸中毒的情况下,老人血钾只有2.2毫摩尔/升。低钾血症、室颤、心脏停搏,整条线索浮出水面。

在心脏停搏的情况下,急救人员为老人置入右侧颈内静脉置管,以快速纠正低钾,降低室颤再次发生的概率。持续抢救40分钟后,老人恢复了窦性心律,生命体征逐渐稳定。

当晚,老人转入重症监护室进行后续治疗。医务人员时刻关注老人的每一个细微变化,精心调整治疗方案。21时,老人意识恢复。第二天,老人恢复自主呼吸。第三天,老人脱离呼吸机,转入冠心病监护病房进行后续治疗。如今,老人已康复出院。

用“分层松解、血管隔离”策略:先像解毛线团一样逐步分离粘连,暴露胰体尾部;接着运用悬吊技术,小心翼翼地将领动脉及门静脉率离切除区域;最后如绣花般精准地切除肿瘤。在麻醉科与手术室护理团队的紧密配合下,手术历时近3小时顺利完成,实现了移植肝及血管的零损伤,整套手术出血量仅约50毫升。

得益于术前的精准评估、术中的精细操作以及术后的全程管理,王女士术后直接返回普通病房。术后第1天,她的肠鸣音恢复;第3天,开始进食流质食物;第8天,顺利出院,其间没有出现胰瘘、感染等并发症。而以往,此类手术患者通常需要住院观察2周以上。

“每一台复杂手术的背后,都是患者以生命相托付的信任,这也是我们突破技术瓶颈的动力源泉。”刘亮感慨道。

介入式脑机接口可改善运动功能障碍

本报讯 (特约记者李哲 通讯员丛敏)近日,介入式脑机接口辅助人体患肢运动功能修复试验在我国完成,成功帮助一名偏瘫患者实现运动功能修复。这一成果展示了我国在脑机接口核心技术上的自主创新能力,标志着我国介入式脑机接口技术在精

准控制、神经重建和智能康复领域迈出了关键一步,为脑卒中、截瘫、渐冻症等运动功能障碍患者提供了新的治疗方式和康复希望。

该研究由南开大学段峰教授团队牵头,联合福建三博脑科医院林志雄教授、福建省第二人民医院吴成翰教

授,依托南开团队自主研发的介入式脑机接口系统完成。此次试验是段峰团队取得介入式脑机接口非人灵长类动物实验、介入式脑机接口传感器血管内取出试验突破性成果后的首次介入式脑机接口人体临床试验。

据悉,与需要开颅植入电极的侵入

式脑机接口技术相比,介入式脑机接口通过从血管介入安放电极的方式避免开颅手术,降低了手术风险,具有创伤小、信号采集精度高、恢复期短等优点。

研究人员介绍,该临床试验的受试者是一名因脑梗死导致左侧肢体瘫痪半年的67岁男性患者,经传统治疗

气味如何让人改变想法
科研人员有新发现

据新华社北京7月6日电 西班牙一项最新研究发现,大脑不仅能基于直接的刺激联系作决策,还能通过气味等间接关联展开判断。这一发现有助于为人类寻找创伤后应激障碍等精神障碍的治疗方案。

西班牙德玛尔医院医学研究所的研究人员在新一期美国《国家科学院学报》上发表论文说,他们训练小鼠,使得它们将香蕉味与甜味联系起来,将杏仁味与咸味联系起来。研究人员随后又将一种负面刺激与香蕉味联系在一起。从那时起,小鼠开始拒绝与香蕉味有关的甜味,因为这个气味带来了负面联想,即小鼠通过特定气味的联系,在甜味和厌恶刺激之间形成了间接关联。研究人员进一步观察在编码和巩固上述关联的过程中,小鼠大脑的哪些区域被激活。他们发现,在小鼠将气味和味道联系起来时,与恐惧和焦虑反应相关的大脑区域——杏仁核被激活,而杏仁核也与创伤后应激障碍等精神障碍相关。

他们还识别出其他参与其中、与杏仁核互动的大脑区域。借助成像技术,他们识别出一个控制刺激之间联系并允许这些间接关联形成的脑神经网络。研究人员随后证实,如果在小鼠接触这些刺激时,抑制杏仁核的活动,小鼠就无法形成这些间接关联。

研究人员认为,人类大脑中参与决策过程的神经网络与小鼠相似。这些间接关联的异常构成了多种精神障碍的基础,理解参与这些复杂认知过程的大脑回路,有助于为人类设计相关疗法。未来医生可能通过刺激或调节这些大脑区域等方法,来治疗精神障碍患者。



医学精彩时光

竞速40分钟,室颤老人成功获救

□特约记者 马英芝 郭睿琦

近日,经过40分钟惊心动魄的生死竞速,辽健集团阜新矿总医院急诊团队将一名突发室颤并心脏停搏的85岁高龄患者从死亡线上拉回。

那一天,阜新矿总医院门诊大厅

人来人往,一场以“救心行动,爱在人间”为主题的急诊急救科普活动正在进行。活动正要结束时,一辆“120”急救车急速驶来,送来一名生命垂危的85岁老人。急诊急救科普活动迅速转为现场实战。

当天上午,老人因心前区不适,到阜新矿总医院所属的平安医院就诊,

被诊断患室颤——这是一种极其凶险的心律失常,每一秒都关乎生死。医务人员争分夺秒,先后为老人进行了3次电除颤,但老人的情况依旧危急。征得患者家属同意后,“120”急救车以最快的速度将老人送往阜新矿总医院。

老人被送进阜新矿总医院时,已经停止呼吸、心跳。急诊值班医务人

员没有丝毫迟疑,立即投入战斗。几名刚刚结束科普讲解工作的医务人员立即与值班医务人员共同作战。心肺复苏、机械通气、静脉给药、亚低温脑保护……抢救迅速而有条不紊地进行。

突然,心电监护仪响起刺耳报警声,室颤再次出现。急救人员默契配

直面三大挑战,为胰腺癌患者挽回生机

□特约记者 齐璐璐
通讯员 张欣迪

曾历经4次重大腹部手术的王女士,在10年前完成肝移植术后重获新生,然而,今年5月的一张检查单让她再次坠入深渊——在胰腺颈部发现一枚直径达5厘米的囊实性肿瘤。当地医生断言:“肿瘤进展迅猛,恶变风险极高。若不手术,长期生存希望渺茫;但手术风险极高,同样可

能危及生命。”

再次面对手术,王女士心中满是纠结:“身体能扛住吗?移植肝会受损吗?没症状等等等会不会好?”

在犹豫期间,王女士多次找到复旦大学附属中山医院胰腺外科主任刘亮。“刘主任每次都拿模型给我讲手术方案,从肿瘤位置讲到血管保护,连风险应对都讲得清清楚楚。”王女士回忆,“正是这份耐心,让我慢慢放下了恐惧。”

在赢得王女士的信任后,刘亮召

集肝外科、重症医学科等多个科室的专家组成胰腺肿瘤肝转移多学科团队,共同为王女士制定诊疗方案。

这一次,摆在医疗团队面前的是三大挑战:

第一个挑战:机体耐受的三重枷锁。长期服用免疫抑制剂,使王女士的感染风险较普通患者高数倍,而抗凝药物的使用更让术中出血风险陡增,这些都可能引发致命危机。

第二个挑战:“生命线”旁的毫米级博弈。肿瘤紧贴肝动脉与门静脉,

这两条血管是移植肝的“生命线”,手术期间稍有不慎造成血管受损,移植肝就会因缺血迅速坏死。

第三个挑战:多次手术留下的“解剖迷宫”。四次腹腔手术让王女士腹腔粘连严重,肿瘤深藏于解剖结构紊乱的“沼泽”中,常规手术视野暴露难度剧增,精准定位堪比“深海寻宝”。

经过周密细致的术前准备,日前,刘亮带领何俊义、张黎、郑皎皎医生,为王女士实施根治性次全胰腺切除+复杂肠粘连松解手术。术中,团队采

广告

洛阳市平乐正骨学校
面向全国招生

“平乐郭氏正骨”发展至今已200余年,因医术独特而享誉华夏。洛阳市平乐正骨学校属普通中专,以传授平乐正骨医术为特色,已创办30余年。凡初、高中应、往届毕业生均可报名入学。国家承认学历,可推荐就业,也可通过单招、对口升学深造。需要骨科人才的单位请与学校联系。

地址:河南省洛阳市东郊平乐镇
电话:0379-67812333
手机:18937991345
15038596257
(微信同号手机号)
网址:www.plzg.cn
校长:郭宏涛