

罕见病约有7000多种,80%都与基因缺陷有关,超半数发病于儿童早期

用基因测序斩断出生缺陷

中国妇女报全媒体记者 杨娜

“在能诊断罕见病的医生比罕见病人还少的情况下,基因检测非常重要,要做到应测尽测,为所有有待帮助的罕见病患者指引方向。”国家儿童医学中心、复旦大学附属儿科医院副院长周文浩教授在日前召开的“2021罕见病合作交流会”上这样表示。

数据显示,目前已知的罕见病有7000多种,其中80%跟基因缺陷导致的遗传病有关;一半以上罕见病在儿童早期发作,30%的罕见病儿童无法活到自己的5岁生日。8月25日是第五个残疾预防日,今年主题为“加强残疾预防,促进全民健康”,其中“有效控制出生缺陷和发育障碍致残”是核心内容之一。

对于遗传性基因缺陷,早筛查、早发现、早治疗非常关键

“罕见病”,是患病率小于五十万分之一、新生儿小于万分之一的疾病。美国曾有统计数据,一个罕见病患者从起病到诊断需要经历七八年时间,当中还有多次误诊。这无疑给患者及其家庭带来很大的心理和经济负担,患者更是面临确诊难、治疗难、费用高等严峻挑战。

1岁小男孩超超(化名)因为咳嗽、发烧,被当地医院诊断为肺炎,住院检查又发现血糖很高,还有造血系统问题,经治疗后所有症状都不见好转,但骨髓穿刺、B超、脑部磁共振等检查也没发现问题。于是家长带孩子到复旦大学儿科医院求助。复旦大学儿科医院内分泌遗传代谢科主任罗飞宏介绍:“超超先是感冒,后来查出肺炎、糖尿病、贫血、心脏病、耳聋,一个人身上生了这么多病,如果医生有经验,应很快想到这个人存在遗传缺陷。”

“所以我们给孩子做了基因测序,最后发现一个叫SLC19A2的基因是超超得病的原因。超超的病叫硫胺素反应性巨幼细胞性贫血综合征(罗杰斯综合征),给他用了维生素B1,结果红细胞、血小板上去了,贫血差不多好了;血糖慢慢也好了,后续胰岛素也没问题了。”罗飞宏说,现在超超的治疗费用每月不超过50块钱,用3~4瓶维生素B1,也不需频繁去就医,只要定期到医院做检查就可以了。

罗飞宏提醒说,早期诊断、早期发现对罕见病的临床改善及愈后很重要。“后来给超超随访了好几年,他的耳聋没有得到恢复。但如果在他刚生下来时就发现耳聋,马上做基因检测,是不是耳聋问题也能解决呢?”罗飞宏不无遗憾地说。

复旦大学儿科医院骨科教授王达辉也讲述了“同一个基因,不同命运”的两个家庭的故事。1号家庭的孩子来到复旦大学儿科医院时,长相非常“怪”,10岁看起来像70岁,皮肤粗糙,身体裸露地方都是角化。磁共振检查发现他的右股骨远端有骨肿瘤,同时双肺多发结节,考虑可能转移瘤。“之后追踪到他的家庭,发现他还有一个弟弟,看上去也像小老头,整体发育落后过度老化。我们利用分子诊断平台对他的父母以及两个孩子做了血的比对,发现一个非常罕见的病,叫Rothmund-Thomson综合征,主要是在

RECQL4基因上有突变。”王达辉说。

之后不久,又来了一个福建的孩子,6岁却长得像1岁婴儿,非常小。他从生下来就没有走过路,腿都是假关节,从来没有享受过站和走。这个孩子不仅小,肢体异常,全身还有光敏性皮炎,多发骨骺异常,发育落后,存在很多综合征。王达辉说:“有了1号家庭的诊断经验,我们很快对这一例进行基因检测,发现这个孩子问题与1号家庭相同,都是RECQL4出现突变。”

“对于1号家庭,当我们发现家庭基因有突变时已经晚了,两个孩子已经出生。哥哥在2017年就没了,弟弟患有同一种先天遗传病,这一家人总担心他会像哥哥那样,每天担惊受怕。”王达辉告诉记者,2号家庭则要幸运很多,因为及早确诊,虽然没有特效药,但进行对症治疗对控制病情也有帮助,现在这个孩子已经8岁了。之后夫妻俩调整心情,通过做产前基因诊断和产前筛查,不久就生了一个健康正常的小女儿。不久前我们随访这个孩子时,一家人正在快乐旅游。

王达辉说,通过基因诊断,能够知道病人的愈后及将来,同时基因诊断技术也带给罕见病患者家庭新的希望。尤其在鼓励生三孩的情况下,避免或减少出生缺陷,对所有中国家庭都非常重要。

全基因组快速测序助力医生早诊断,让罕见病不再容易被误诊漏诊

在我国14亿人口的大背景下,按患病率小于五十万分之一计算,罕见病患者也可达到2000万以上。但是目前社会对于罕见病认识还较欠缺,包括临床医生对于罕见病诊治也缺乏相应经验,导致罕见病患者误诊率很高。

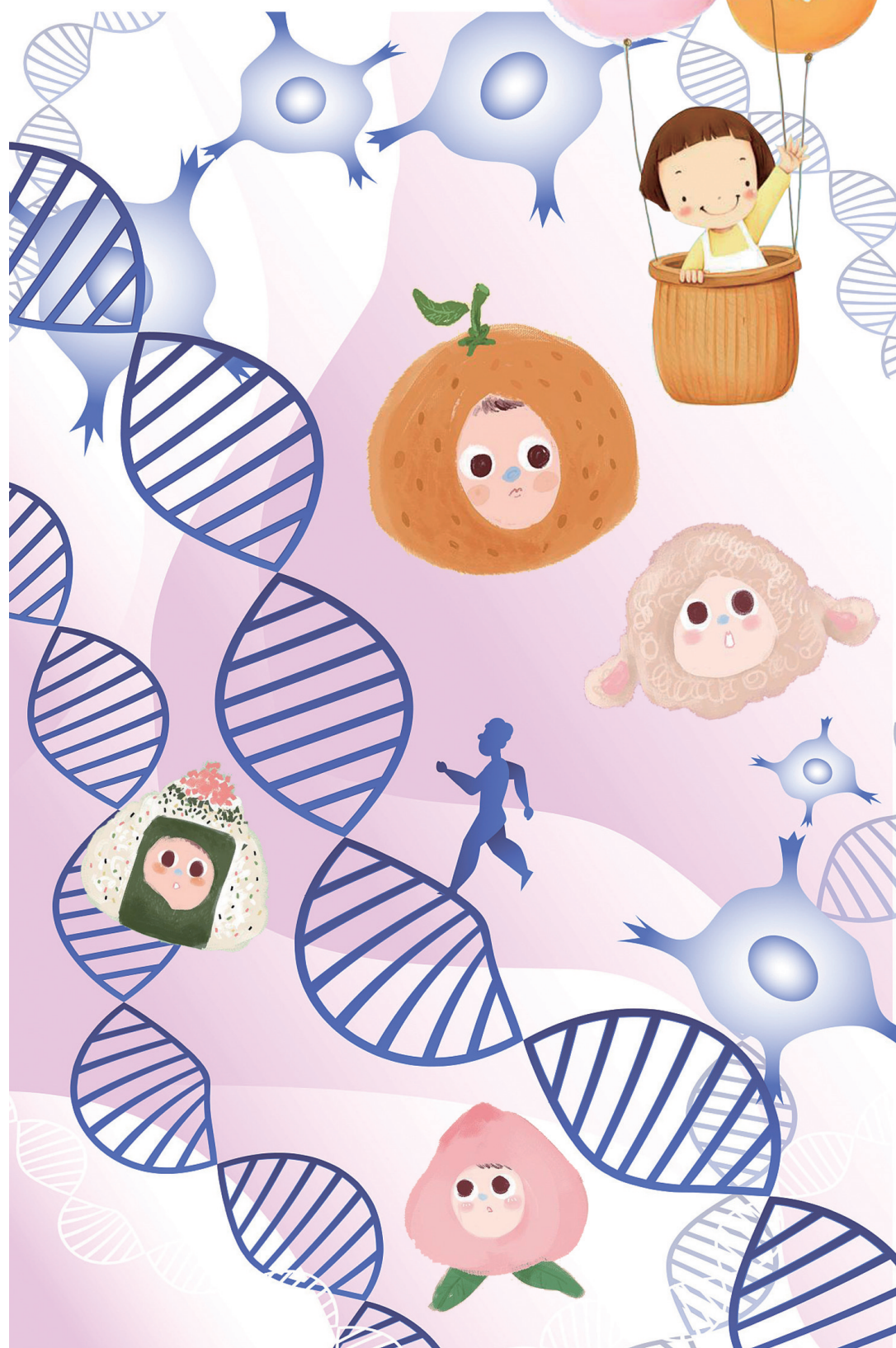
早在2016年《健康中国2030规划纲要》就明确指出“完善罕见病用药保障政策”,同时罕见病研究纳入了“十三五”国家重点研发计划,由协和医院牵头启动了重点医学、重点专项、罕见病临床病例研究项目,目前已建设成为国家罕见病注册登记系统。2018年5月,国家卫健委等5部委联合发布了《第一批罕见病目录》,共收录121种(类)罕见病。2019年,国家建立了全国罕见病诊疗协作网,全国共有324家医院纳入了罕见病诊疗协作网络,通过相对集中诊疗和双向转诊,为罕见病患者提供不断提升的高效诊疗服务。

前不久在京召开的“2021罕见病合作交流会”上,基于国内外最新临床研究和临床实践,全国11家医院的13位专家一起编写的中国首个《危重新生儿遗传性疾病快速全基因组测序专家共识》(以下简称《共识》)正式公布,为基因测序助力儿童罕见病诊疗发展带来了新思路、新标准和新规范。

据介绍,在现有检测技术中,全基因组测序是目前检测范围最广的技术,不仅能够涵盖基因的编码区和非编码区,同时也能对多种病因进行检测。另外,它在时间上是最短的,也是针对危重症患儿进行基因检测的最理想技术。近几年国际上相关研究也发现,在儿童早期进行快速全基因组检测,能很好明确病因,给临床上进行精准治疗,改善患儿愈后,而且患儿整体住院天数和住院费用都得到了降低。

2019年,复旦大学儿科医院牵头启动了快速全基因组测序在危重症患儿中应用的项目,主要是针对NICU和PICU的危重症患儿,免费检测200个家系,观察在中国利用这样的快速诊断技术可以给危重症患儿带来怎样的临床改善。最终有202个孩子完成了检测,其中大部分是小于3个月的婴儿,临床表现为神经系统、呼吸系

健康新视界



统、免疫系统等方面的危重症。在这当中,74例孩子通过全基因组检测项目明确了病因诊断,使他们半数以上的临床决策发生改变,其中16例有明确针对性的治疗方法。

复旦大学分子医学中心副主任吴冰冰告诉记者:“在整个项目实施过程中可以看到,我们对这些孩子能够迅速明确病因,协助临床医生给予针对性治疗方法。对于那些愈后不良的孩子,就可以避免一些不必要的侵入性检测或是其他检测,减轻孩子的痛苦,也减轻家长的经济负担。另外,可以降低总体住院天数和总的治疗费用。同时,对于明确阳性诊断的孩子,我们可以对家

庭开展遗传咨询,避免他们再次孕育有缺陷的孩子。”

吴冰冰指出,因为全基因组测序有一定成本,并不是所有孩子都必须要有这么快速的检测流程,所以《共识》中明确指出:在循环系统、呼吸系统、神经系统、内分泌、免疫等有一些特殊表现的孩子,而不能用孩子的基础疾病或是常规疾病进行解释的,是高度怀疑他是存在遗传方面问题的孩子,推荐进行这样的快速全基因组的检测。“前期快速全基因组测序基础是7~10天,今年通过流程优化,已可以在24小时内完成极速全基因组测序流程。”吴冰冰说。

生活健康

“防闷神器”不靠谱 让口罩防护打折扣

明文

初秋天气依然炎热,为解决戴口罩闷热问题,不少人悄悄用上口罩“防闷神器”。近日,广东省疾控中心专家提醒,使用口罩“防闷神器”,会令防护效果大打折扣。

笔者在某电商平台输入“口罩防闷神器”,马上找到上百家店铺,5个装大约10元~20元不等,多家店铺均月销量过千。所谓的“防闷神器”,其实是制作成口罩形状的内托支架,使用时将它固定在口罩内侧,戴上后口罩便不全贴合着脸,据说可以缓解口罩捂脸的闷热感。

口罩“防闷神器”靠谱吗?广东省疾控中心专家表示,不建议使用这种口罩“防闷神器”。

口罩是预防新冠病毒感染的重要防线,在口罩里加一个支架,会影响到口罩的密合性,让防护效果大打折扣,也就达不到防护细菌和病毒的预期作用。

有办法缓解戴口罩的闷热感吗?北京市疾控中心专家建议,居家、户外,无人聚集、通风良好等情况下,可以不戴口罩;可以每隔2~3小时,到通风良好、人流少的户外场所摘下口罩,让面部透气;在人群拥挤的场所,可利用手持小风扇缓解闷热。如果处于人员密集场所,如办公、购物、餐厅、会议室、车间等,或乘坐厢式电梯、公共交通工具等,再热也要戴好医用外科口罩。

这些小技巧让口罩防护打折扣。北京疾控

还提醒,不要为了说话、饮食方便,将口罩拉至下颌、脖颈等位置,也不要将口罩挂在手臂上,使口罩内层受到污染,失去防护效果。

天气炎热,口罩被汗水润湿后防护作用下降,要随身携带备用口罩及时更换。当必须摘下口罩时,可直接摘下整个口罩,对折后妥善保存,需要时及时佩戴。注意摘下口罩时尽量不要触摸口罩外侧,摘下口罩后记得立即洗手。

普通人群在正常活动时佩戴过的口罩,如乘坐公共交通工具、超市买菜等日常活动佩戴的口罩,携带新型冠状病毒的概率很小,使用后不需要消毒;出现乏力、发热等疑似病人戴过的口罩,须按医疗废物收集、处理。

防病鲜知道

母乳喂养可增强宝宝的免疫功能

母乳不仅富有营养,还具有调节宝宝免疫功能的作用。英国伯明翰大学等研究小组在《过敏》杂志发表的一项研究称,母乳喂养可通过增加一种特殊类型的免疫细胞,调节婴儿的免疫反应并减轻炎症。

研究小组对38位健康母亲所生38个孩子的数据进行了历时3年的收集和分析,其中16人为完全母乳喂养,9人为混合喂养,13人为仅限人工喂养。结果表明,在出生后完全母乳喂养3周以上的婴儿中,与人工喂养相比,特殊类型的免疫细胞(调节性T细胞)增加近2倍,并且在哺乳婴儿肠道内,支持调节性T细胞功能的细菌更为丰富。

以往研究表明,母乳喂养的孩子哮喘、肥胖、自身免疫性疾病风险降低。此次研究从免疫学机制上证明了母乳喂养的优越性。(宁蔚夏)

我国自主研发全球首个14价HPV疫苗进入临床

全球首个14价HPV疫苗近日在北京宣布进入临床。该款疫苗覆盖WHO公布的全部12个高危致癌HPV病毒型和2个最主要导致尖锐湿疣的HPV病毒型,比进口9价疫苗增加5个病毒亚型保护,将用于预防因感染HPV引起的宫颈癌、尖锐湿疣等。研发该款疫苗的是北京神州细胞生物技术集团股份公司(以下简称神州细胞)。

神州细胞董事、副总经理唐黎明表示,从目前的实验数据看,该款疫苗可将宫颈癌预防保护率从9价疫苗的90%提高到96%。(敬稳)

儿科“明星小药”可就近开药拿药

家长们最喜欢的几种儿科“明星小药”,8月26日开始在8家北京市属医院都能开了,为患儿们开药提供了极大方便。这8家医院为:北京朝阳医院、同仁医院、天坛医院、世纪坛医院、佑安医院、积水潭医院、地坛医院、清华长庚医院。

一直以来,首都儿科研究所、北京儿童医院、北京积水潭医院、北京同仁医院、北京天坛医院、北京世纪坛医院、北京佑安医院、北京地坛医院、北京清华长庚医院,完成了在儿科医联体医院内的儿科制剂互通,今年又扩展了儿科医联体外部分市属医院完成院内医疗制剂跨院联动使用。据悉,今后北京市医院管理中心还将让更多口碑疗效好的“明星小药”实现更大范围的互通。

(耿敬敏)

