

关注

中国工程院2018年医学前沿论坛暨“遗传与健康-造福人类”院士论坛于8月25日在海口举行。国内医学遗传学、遗传生物学、肿瘤学分子生物学、生殖医学专家共聚一堂,探讨当前遗传与健康热点问题。

据统计,我国每年新增出生缺陷多达100万,每30秒钟就会有一个缺陷儿出生,出生缺陷已成为我国婴儿死亡的首要原因。海南医学院第一附属医院生殖中心主任医师陈雪银表示,造成出生缺陷的原因十分复杂,但遗传和环境为主要因素。遗传病会给患儿家庭带来极大的伤害和沉重的负担。婚前健康教育、备孕期及孕早期医学检查、孕期高风险产前诊断、新生儿疾病早期筛查和诊治等,是预防出生缺陷的重要预防措施。



预防遗传性疾病,做好早期筛查早期干预

避免出生缺陷 “预约”健康宝宝

■ 本报记者 符王润 实习生 刘亦轶

遗传性疾病并非都是父母遗传

“我们家族的人都没这个病,为什么我的孩子会得这种病?”在多年的遗传咨询工作中,海南医学院第一附属医院生殖中心主任医师陈雪银常常会听到家长们提出这样的疑问。

陈雪银表示,基因的突变或染色体畸变使遗传物质改变造成的疾病就是遗传性疾病。即使父母没有携带致病基因或者染色体异常,如

“海南常见的遗传性疾病是地中海贫血、蚕豆病(G6PD缺乏症)等。”陈雪银从事多年的遗传性疾病防治研究,她介绍说,“因为不规范的输血除铁治疗,很多重型地贫患儿会早早夭折。即便暂时存活下来,也无法进行骨髓造血干细胞移植。”

因此,做好海南高发遗传病——地中海贫血的一级二级防控极其重要。陈雪银介绍,海南将地贫

果受精卵形成前或形成过程中遗传物质的改变同样也会导致遗传病。

陈雪银表示,其实,任何一个人都存在基因缺陷。随着遗传疾病诊断技术的突破和精准医疗概念的推广,既往很多疑难杂症都可以通过基因检查明确病因,80%的罕见病是由遗传缺陷引起。每个人平均携带5-6种突变基因,任何一个关键基因突变都有可能

导致基因遗传

病。如果夫妻染色体上的相对位置上控制同一性状的基因发生突变,比如父母双方若都是携带同种类型的地贫基因杂合突变者,胎儿就有成为重型地贫患儿的风险。“所以预防遗传病的发生,首要是通过遗传病基因筛查检测出含致病风险基因的个体,以利于遗传咨询和产前诊断,达到控制遗传病、预防遗传病的目的。”陈雪银说。

而针对遗传性代谢性疾病蚕豆病(G6PD缺乏症)等,要采取新生儿早期筛查、早期干预、早期治疗等有效措施。

病。如果夫妻染色体上的相对位置上控制同一性状的基因发生突变,比如父母双方若都是携带同种类型的地贫基因杂合突变者,胎儿就有成为重型地贫患儿的风险。“所以预防遗传病的发生,首要是通过遗传病基因筛查检测出含致病风险基因的个体,以利于遗传咨询和产前诊断,达到控制遗传病、预防遗传病的目的。”陈雪银说。

而针对遗传性代谢性疾病蚕豆病(G6PD缺乏症)等,要采取新生儿早期筛查、早期干预、早期治疗等有效措施。

重视遗传咨询
预防遗传性疾病

陈雪银介绍,针对出生缺陷防控,临床常用的诊断技术有影像学技术、生化学检测技术、酶检测技术、细胞、分子诊断技术等,随着分子生物学近几年的高速发展,基因芯片以及基因测序技术也广泛应用于出生缺陷的三级防控中及临床中。“各类诊断技术层出不穷,不能盲目地认为最新的技术最贵的检查是最好的。”陈雪银特别强调,任何技术都有它的局限性,只有最适合,没有最好。

先进技术为患者和临床医师提供了技术保障,为疾病的防治提供重要的信息。陈雪银表示,对遗传物质的正确解读离不开专业的遗传咨询。她呼吁人们应该重视遗传咨询。通过遗传咨询,可以减少一些遗传疾病乃至与遗传相关的疾病发生,从而减少生病、致残以及死亡,最大限度地达到优生优育的目的。

沪琼专家联手救治苏丹患儿

我省首例外籍患儿颅骨骨瓣重塑术成功实施

■ 本报记者 符王润 实习生 刘亦轶

病例档案

9月4日晚上8时,苏丹籍11月婴儿Zuzu(化名)从海南省妇幼保健院手术室内被推了出来,在外焦急等候数小时的飞利浦夫妇立即迎上前去,看着尚处于麻醉中的宝宝前额不再明显凸出,不禁热泪盈眶,激动地向海南省妇幼保健院和上海市第九人民医院的医生们表达无尽的喜悦和感谢之情。



在省妇幼保健院,医生在与飞利浦讨论孩子的病情。 彭华 摄

苏丹患儿结缘沪琼两地医院

Zuzu的父亲飞利浦在浙江义乌从事贸易工作。Zuzu出生时前额明显凸出,由于苏丹国内医疗水平较为落后,飞利浦便带孩子到埃及检查。孩子被诊断为颅缝早闭,需要进行手术矫正治疗。但在埃及和苏丹,都没有为Zuzu实施手术的条件。

幸运的是,飞利浦向世界颅颌面基金会求助后,基金会为他推荐了上海交通大学医学院附属第九人民医院整形外科柴岗教授和海南省妇幼保健院副院长、神经外科顾硕教授两位专家,同时为飞利浦一家提供了孩子治病往返的交通费用。

飞利浦带着妻子和孩子回到浙江义乌,并就近带孩子先到上海交通大学医学院附属第九人民医院

(以下简称上海九院)检查治疗。上海九院和海南省妇幼保健院此前已经有过两例儿童头颅畸形矫正治疗的合作。上海九院整形外科主任医师柴岗告诉飞利浦,Zuzu才11个月,实施头颅整形修复手术比成年人特殊和复杂。为确保手术安全,应该到儿童专科医院接受手术,并建议他带孩子到海南省妇幼保健院治疗。

8月31日,飞利浦夫妇带着Zu-

zu,从上海千里寻医到海南。

沪琼专家精心设计手术方案

顾硕介绍,颅缝早闭是颅骨过早闭合的一种先天畸形,如果不及时治疗,会引起颅内压增高、智力发育障碍。Zuzu因为颅缝早闭,体重、身高、智力、行为等各项发育指征明显落后于同龄孩子,且颅缝早闭还引起他眼眶变形。手术需要打开他的头颅,为其做前额部位颅骨骨瓣重塑手术+眼眶整形术,才能既保证孩子正常生长发育,又保证头颅美观。

为了让孩子取得最佳效果,海南省妇幼保健院、上海九院决定再次合作,由顾硕带领的神经外科团队和柴岗带领的整形外科团队共同为Zuzu完成手术。

上海九院和海南省妇幼保健院针对Zuzu的病情多次沟通,进行远程会诊,综合双方的意见,制订了手术方案——由顾硕带领的神经外科团队做开颅手术,将孩子早闭颅骨打开重塑,并保护好孩子颅内神经;柴岗带领的整形团队为孩子进行颅骨、眼眶等颅颌面部变异部位的整形。

经过术前检查,在确认Zuzu的身体状况适宜手术后,9月4日,由顾硕和柴岗主刀,经过8个小时的颅骨骨瓣重塑手术和眼眶整形

术成功实施。

建议今后开展涉外医疗

当孩子被推出手术室,飞利浦夫妇看到Zuzu额头的凸出不再明显,眼眶变形也得到矫正,脸上表情轻松了许多。“我在中国工作多年,了解并相信中国的医疗水平,中国对非洲人民一直非常友好,很感谢上海、海南的医生为孩子疾病治疗做出的共同努力。”他激动地说道。

Zuzu术后进入海南省妇幼保健院儿童重症监护室观察、护理,他还需要约10天的术后康复方可出院。顾硕介绍,再经过1-2年的生长发育,Zuzu的颅骨和头颅外观都会恢复正常。

据了解,Zuzu是海南救治的首例外籍颅缝早闭患儿。柴岗表示,通过与海南省妇幼保健院的多次合作,他亲身感受到海南省妇幼医疗事业发展迅速,尤其是去年建成的海南省儿童医院又于今年8月9日全面投入使用,大大提高了海南儿科医疗水平,改善了海南儿童就医环境。

“在缅甸、柬埔寨等一些国家,像Zuzu这样的小患者很多。”柴岗建议,海南可以利用国家赋予海南优惠的医疗政策,通过类似于Zuzu实施的涉外手术、涉外医疗,辐射东南亚一带国家和地区,帮助患儿解除病痛。

健康资讯

多吃生辣椒
可预防糖尿病

美国哈佛大学的一项新研究表明,吃辛辣菜肴可以减少癌症、缺血性心脏病、呼吸系统疾病造成的早亡风险,若吃一些生辣椒,患Ⅱ型糖尿病概率也会下降。

研究小组以既往无癌症、心脏病、脑卒中病史的30~79岁中国男女约48.7万人对象进行了前瞻性队列研究。平均历时7.2年的跟踪调查结果表明,即使是少量的辣椒调味,辛辣菜肴的摄入次数和上述疾病风险也呈逆相关,即吃辣次数越多,疾病早亡风险越低。这一点在不饮酒的人身上体现得更明显。此外研究人员还首次发现,与吃干辣椒相比,生辣椒的摄入量多,Ⅱ型糖尿病患病概率有所下降。

研究人员表示,生辣椒比干辣椒营养更丰富,爱吃辣的人们不妨多吃些生辣椒,不仅可以预防糖尿病,还能减少患多种生活方式病的可能。

(中国妇女报)

利用干细胞技术实现牙髓再生
牙髓病或告别根管治疗

壁虎尾巴断了能重生,鲨鱼牙齿掉了还会长起来,为什么人类一生只有乳牙和恒牙,牙齿掉了不能再生?这一问题一直困扰着世界各国科研人员。空军军医大学口腔医院组织工程中心金岩教授经过20年不懈努力,近日成功实现了牙髓再生。

口腔疾病中,龋病、牙髓病发生率高,是人类最普遍的疾病之一,其主要原因是龋病引起的牙髓炎症或牙髓坏死导致的牙“死亡”。200多年来,牙髓病在临床治疗中均采用根管治疗术,就是口腔医生通过人工操作,分次彻底清除牙齿髓腔与根管中的牙髓细胞,并用生物材料进行填充。由于没有营养供给,充填后牙齿虽然得以保留,但会逐渐变得脆裂和变色,同时也丧失了感觉,特别是咬硬物的时候容易折断。实现牙髓再生一直是一项世界难题。

金岩教授率领的科研团队通过模拟牙发育原理,建立基于干细胞自组装的细胞聚合体技术,利用脱落乳牙干细胞成功实现了全牙髓组织的功能性再生,开展国际首个全长牙髓再生的临床研究并获得成功。具体方法就是从患者脱落乳牙中获取牙髓干细胞,经过1个月左右体外培养,将形成的干细胞聚合体植入患者所需的牙髓腔里,使得牙齿神经血管再生,完全恢复牙齿原有功能。

目前,该技术已临床治疗近50名患者,均获成功。其成果发表在美国《科学转化医学》杂志上,引起国际同行广泛关注。据专家介绍,该技术的成功研发对牙齿再生领域的研究具有里程碑式意义。

(健康报)

海南省肿瘤医院特约科普

预防肺癌 远离“三霾”

肺是维护生命机能的重要器官。2017年癌症统计数据显示,我国肺癌发病率和死亡率、男性肺癌发病率和死亡率、女性肺癌死亡率均位居恶性肿瘤第一,并且还呈现出城市发病率高于农村的态势,2017年肺癌新发病例80万,死亡70万例,发病率正以每年26.9%的速度增长。预计到2025年,我们国家的肺癌发病量将达到100万人口。更严重的是,有75%的病友就诊时已是肺癌晚期。

肺癌是当今一个严重的社会、医疗问题,严重影响到公众的身体健康。虽然目前肺癌的治疗手段多样,但重点仍是预防,特别是要远离“三霾”——室外雾霾、室内烟霾、心理阴霾。

第一、远离室外雾霾。由于海南得天独厚的自然条件,海南省肺癌发病率和死亡率低于全国平均水平。

第二、远离室内烟霾。吸烟、二手烟是诱发肺癌的高危因素,据统计,有80%的肺癌患者都跟吸烟有关,而且长期吸烟,不仅会引发肺癌,还会导致其他癌症的发生。其次,室内含有氡等放射性元素的装修材料,厨房含有苯元素的油烟,都是致癌物。

第三、远离心理阴霾。生闷气、情绪低落都会导致个人免疫力低下,感染病菌。

最后,预防肺癌还要注重定期体检。特别是3类高危人群,包括55岁到74岁之间、烟龄大于30年(每天1包)和正在吸烟或者戒烟不到15年的这3类人,建议每年一次常规体检。

定期体检,早发现,早治疗,不管是人力还是财力的投入,包括患者本身的治疗效果,疼痛度都比后期要好很多很多。

(海南省肿瘤医院重症医学科主任 邓春)