中国原创技术助外籍患儿重获新生

沪上医院碱基编辑治疗技术为全球严重疾病患者带来“一次治疗,终身治愈”希望

据文汇报 “艾莎的总血红蛋白浓度恢复超过100克/升,已经有两个多月没有输血治疗了。”在复旦大学附属儿科医院疑难罕见病多学科联合会诊中心,儿科医院副院长、血液科学科带头人翟晓文教授指着几张数据图分析道。

4岁女孩艾莎(化名)来自巴基斯坦,患有重型地中海贫血症。日前,翟晓文团队使用中国原创基因编辑技术为其治疗,由此,艾莎也成为首位受益于该中国技术的外籍患儿。

医生介绍,地中海贫血是一种常染色体隐性遗传病,也是一种单基因遗传疾病,地中海贫血(重型)被纳入我国《第二批罕见病目录》。地中海贫血广泛流行于地中海盆地、中东、非洲热带和亚热带地区、亚洲次大陆以及东南亚,我国广西、广东、海南、湖南、江西、云南等南方地区是地中海贫血高发区。

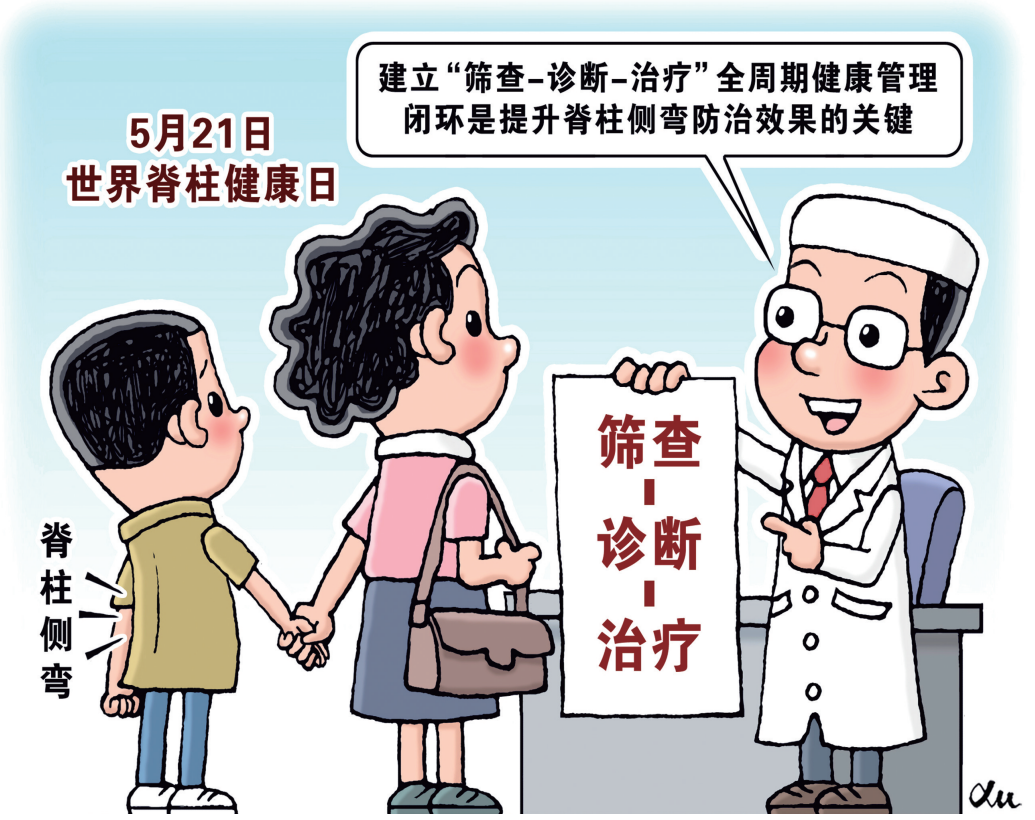
“艾莎所患的是重型β-地中海贫血症,必须定期输血才能存活,否则会因一系列并发症而死亡。”艾莎的主治医生、儿科医院血液科副主任钱晓文告诉记者,今年1月,父母带她从巴基斯坦来沪求医,血液科儿童罕见病干细胞移植多学科团队评估后,决定采用中国原创基因编辑技术为她治疗。

2023年,翟晓文与正序生物开展针对重型β-地中海贫血症的碱基编辑药物CS-101研究者发起的临床研究项目。

治疗团队通过采集艾莎的自体造血干细胞,利用上海科技大学自主研发的高精准变形式碱基编辑器tBE,对艾莎自体造血干细胞中的HBG1/2启动子区域进行精准碱基编辑,模拟健康人群中天然存在的有益碱基突变,重新激活γ-珠蛋白的表达,重建血红蛋白的携氧功能。

“今年2月份,团队将编辑后的造血干细胞回输至艾莎体内,一个多月后,其自身血红蛋白浓度渐渐恢复至健康人群水平,不必再靠输血续命。”翟晓文介绍,艾莎后续还需定期随访,万一出现基因编辑脱靶、复发以及并发症等情况可及时应对。

“截至目前,已有4位患儿获益。首位接受碱基编辑治疗的重型β-地贫患者,已脱离输血依赖近18个月,疾病已获治愈。”翟晓文介绍,艾莎的成功治疗,有助于快速推进中国原创基因编辑技术的临床转化,为全球严重疾病的患者带来“一次治疗,终身治愈”的希望。 ■李晨琰



及时干预和治疗

背部不对称、骨盆倾斜、高低肩……若孩子出现这些症状,可能存在脊柱侧弯。这个容易被忽略的疾病,已成为继肥胖、近视后威胁青少年健康的第三大隐患。

5月21日是世界脊柱健康日。专家强调,及时干预和系统治疗对于脊柱侧弯患者来说至关重要。建立“筛查-诊断-治疗”全周期健康管理闭环是提升防治效果的关键。 ■新华社发 徐骏 作

减重要吃少,还要吃好吃饱

据解放日报 今年是体重管理年,减重成为热议话题。近来网上热传的“轻断食”“液断”“蛋断”等减肥法真的有效吗?近日,由市卫生健康委、市中医药管理局、市疾控局、市爱卫办主办的“上海健康播报”中,专家对此进行了详解。

上海市医学会肠外肠内营养学专科分会副主任委员、华东医院营养科主任吴江说,近年流行的“轻断食”,肥胖症诊疗指南中也有推荐。常用的是“5+2”模式,即每周5天正常饮食(不暴饮暴食),非连续的2天热量控制在500—600千卡(女性500千卡、男性600千卡)。断食日的热量限制可激活细胞自噬(清理老化细胞),改善胰岛素敏感性,并促进脂肪分解。研究发现可有效减少体脂,调节血糖、血脂,改善胰岛素敏感性。但是孕妇、哺乳期女性、未成年人、老年人以及有低血糖、胃肠疾病史的人群应避免尝试。

所谓“液断”饮食法,指每日只喝液体,如水、牛奶等,一般每天控制总热量不超过1200千卡。至于“碳水循环减肥法”,是指高碳水饮食和低碳水饮食交替进行,“高碳水日”不限制碳水化合物的摄入,“低碳水日”每日摄入不超过50克碳水。目前流行多个不同组合版本,以四天周期模式为例,第1天“液断”只喝液体,选择无糖饮品,加上饮水,共2000—3000毫升;第2天“蛋白质断”,只吃优质蛋白食物如鸡蛋、虾、鸡胸肉、鱼等;第3天“蔬菜断”,只吃蔬菜如青菜、西蓝花、白菜等;第4天“碳水日”,只吃富含碳水化合物的食物,以粗粮为主。本质属于变相节食行为。

许多人采用上述两种饮食方法后,体重迅速下降。究其原因,是这两种饮食非常极端、能量很低,身体在极端饮食下启动“应急模式”,导致脱水性体重下降,能量不足导致肌肉分解。这种减重方式将直接导致基础代谢率下降,形成“易胖体质”的恶性循环。吴江说,持续此类饮食可引发多重健康风险,导致各种营养素摄入不足,干扰正常身体功能,引起营养不良。极端饮食实践者在恢复正常饮食后,非常容易出现报复性体重反弹。

不少人知道减肥需要少吃,但不知该怎么“少吃”。专家建议,选择低热量但高营养密度的食物,如蔬菜、瘦肉、全谷物,比单纯缩减食物分量更能实现可持续的体重管理。因此,减重需要吃得少,还要吃得好、吃得饱。真正的体重控制不在于“吃得少”,而在于“怎么吃”。通过科学规划热量缺口、优化食物组合,尊重身体代谢规律,才能实现健康、持久的体重管理。 ■顾泳

世卫组织教你如何科学降压

据新华社 5月17日是世界高血压日。世界高血压日由世界高血压联盟于2005年开始发起,今年的主题是“精准测量,控制血压,健康长寿”。如何科学降压?世界卫生组织官网给出了建议。

血压是指循环血液在血管内流动时作用于单位面积血管壁的侧压力,以毫米汞柱(mmHg)为计量单位。血压由两个数值表示:收缩压显示心脏收缩或跳动时的血管压力;舒张压显示心脏在两次跳动之间舒张时的血管压力。按世卫组织的标准,非同日两次测量,血压值为收缩压大于等于140mmHg和(或)舒张压大于等于90mmHg,即可诊断为高血压。

世卫组织2023年发布的报告指出,估计全世界有12.8亿30岁至79岁成年人患有高血压,他们中约三分之二的人生活在低收入和中等收入国家。

高血压是全球最主要的致死和致残风险因素之一,可导致中风、心肌梗死、心力衰竭、肾脏损害等多种健康问题。

高血压大多起病缓慢,早期症状不明显。测量血压是了解是否患有高血压的最佳方法。早期发现和控制高血压至关重要。世卫组织数据显示,目前,在30岁至79岁的高血压患者中,仅54%得到确诊,42%接受治疗,而血压得到有效控制的仅有21%。

高血压的治疗可分为控制风险因素、改变生活方式和接受药物治疗。

过多摄入食盐、缺乏身体锻炼、吸烟饮酒以及超重、肥胖等风险因素都可能导致高血压。高血压及其相关疾病还有环境风险因素,其中空气污染最为重要。其他风险因素还包括高血压家族史、年龄在65岁以上、罹患糖尿病或肾病等。

改变生活方式可以帮助预防高血压及降压。世卫组织建议,多吃蔬菜和水果;少静坐,多运动,包括步行、跑步、游泳、跳舞或增强力量的练习等;如果超重或肥胖,需要减肥;避免食用盐、饱和脂肪或反式脂肪含量较高的食物;不吸烟、不过量饮酒;服用降压药。

世卫组织2021年发布的治疗指南强烈推荐高血压患者接受降压药治疗,建议收缩压在130至139mmHg之间的心血管疾病患者接受降压药治疗。该组织推荐,无合并症的高血压患者降压目标值小于140/90mmHg;合并心血管疾病的高血压患者收缩压目标值小于130mmHg。

对需要药物治疗的成人高血压患者,世卫组织建议,单药治疗时选择噻嗪类利尿药、血管紧张素转换酶抑制剂或血管紧张素受体阻滞剂、长效二氢吡啶类钙通道阻滞剂中的任一类;联合治疗时则应选用上述三类药物中不同类别的组合,优选单片复方制剂,以发挥协同降压作用并提高用药依从性。 ■罗国芳

已转移的前列腺癌还能治吗

据解放日报 美国前总统拜登日前被确诊患有前列腺癌,且癌细胞已扩散至骨骼。前列腺癌为何难以被早发现?已经转移后,还能治疗吗?记者请上海市第十人民医院泌尿外科主任医师杨斌进行解答。

杨斌说,前列腺癌目前主要筛查方法为直肠指检和前列腺特异性抗原(PSA)检测。直肠指检是通过直肠触摸前列腺,检查是否有异常结节或肿块。前列腺特异性抗原(PSA)检测是一种血液检测,用于测量血液中PSA的水平。筛查后若异样,需要进一步检查,如经直肠超声引导下的前列腺穿刺活检,以明确诊断。

“不过,也有部分前列腺癌被发现时已是晚期,甚至发生了骨转移。这是因为前列腺癌本身的症状不明显,也易与前列腺炎、前列腺增生等疾病相混淆;还有部分人觉得直肠指检较尴尬而拒绝这项检查;同时PSA检测技术也有一定的局限,其准确性受到多种因素影响,如年龄、前列腺体积等,因此可能会导致部分前列腺癌患者的漏诊。”

拜登此次是新诊断的转移性激素敏感性前列腺癌(mHSPC),并且是高侵袭性的前列腺癌,还能治疗吗?

杨斌说,目前转移性前列腺癌难以治愈,但通过科学合理的治疗与管理,还是能改善转移性前列腺癌患者的预后,延长生存时间和提高生活质量。

“新诊断的转移性前列腺癌,往往是激素敏感性的。主要治疗方法是以雄激素剥夺疗法(ADT)为基础的系统治疗。”他介绍,该疗法的主要方式是药物去势,目标是将雄激素(主要为睾酮)降至无法为癌症提供“燃料”的水平,这一低水平称为去势水平。对于新确诊的mHSPC患者,需开始ADT治疗以使睾酮降至去势水平,并持续ADT以维持睾酮处于去势水平。

新型内分泌治疗药物与ADT联合显著提升了mHSPC治疗效果,成为标准治疗方案,尤其适合转移性前列腺癌患者。在此基础上,结合多西他赛化疗(针对高转移负荷病例)构成三联疗法,效果更佳。对于低瘤负荷或寡转移患者,PSMA-PET扫描、先进放疗技术及微创手术的发展,使前列腺放疗和根治性前列腺切除术在提升疗效方面扮演重要角色。

杨斌提醒,前列腺癌骨转移的危害在于骨痛、发生病理性骨折等骨相关事件,这会严重影响患者的生活质量,因此转移性前列腺癌的骨保护治疗也是非常重要的。

另外,转移性前列腺癌的内分泌治疗,也容易导致骨质疏松。可以采取以下措施:第一,科学进食富含钙和维生素D的食物;第二,进行科学的力量锻炼促进骨健康;第三,养成良好生活习惯,增加与阳光的接触,戒烟限酒,减少咖啡、浓茶以及碳酸饮料的摄入,延缓骨质疏松;第四,预防跌倒,避免骨外伤;第五,科学合理使用骨保护药物等。 ■黄杨子