

今日关注

# 两大试验为唐氏综合征患者带来曙光

今年春天,斯克卡图和其他研究人员正在共同开展两个重要的药物试验——旨在减轻唐氏综合征患者的智力障碍症状。

一些研究人员将目标锁定在一种化合物——存在于唐氏综合征和阿尔茨海默病患者的血液中,可能会损伤大脑。其他研究人员则注意到一种抑制性神经介质系统——削弱唐氏综合征患者的大脑活动。这两大试验都遭遇了不同寻常的挑战,包括招募足够数量的唐氏综合征患者作为研究对象并获得他们的同意。斯克卡图说,如果药物试验成功,这些患者将有更大的机会过上一种独立的生活。

此外,还有一些实验室在追求一个更彻底的目标:从根本上治愈唐氏综合征。一方面,研究人员试图控制胎儿大脑发育,使其恢复正常水平;另一方面,研究人员希望通过抑制“多余的”第21号染色体的基因表达找到唐

氏综合征的发病原因。尽管唐氏综合征的早期干预治疗还面临很多挑战,波士顿市塔夫斯大学胎儿遗传疾病专家戴安娜说:“这是一个可以实现的目标。”

### 早期研究

1946 年,知名小儿科医生本杰明·斯波克公开宣布,所有唐氏综合征儿童都应立即被收容,因为如果患病儿童难以适应社会生活,将其收容安置是对其父母和其他正常儿童最好的选择。斯波克的观点包含了一种根深蒂固的思想,即唐氏综合征是不可治愈的,患者的症状无法减轻且难以融入社会。

在大多数情况下,唐氏综合征是由于人体最短的第21号染色体在形成精子或卵子或两者结合的过程中未能成功分离导致的。在斯波克提出收容建议的时候,绝大多数唐氏综合征儿童活不到青年期,这是由各种各样伴

随基因失调而出现的健康问题所导致的,例如先天性心脏缺陷、免疫功能缺陷及白血病。今天,许多唐氏综合征患者能活到60多岁,这一巨大进展归功于医疗水平的进步,例如抗生素的发展和心脏瓣膜置换术的出现,这些医学进步能更好地治疗唐氏综合征患者的智力障碍、学习障碍、语言障碍和记忆障碍。

### 后续测试

当一对夫妇听说斯克卡图正在马萨诸塞州综合医院开展唐氏综合征临床试验时,他们立刻带上儿子报名。布莱恩参加了两项实验中规模较小的一个——该实验共需要24名患者,原本是为阿尔茨海默病而设计的。参与者需要服用一种名为鲨肌醇或ELND005的混合药物,它是一种从植物中提取的糖醇。研究者在动物和细胞研究中发现,ELND005能够破坏阿尔茨海默

病患者大脑内聚积的淀粉样β神经斑。总部位于爱尔兰都柏林市的一家生物技术公司开展的测试表明,ELND005还能降低肌醇水平——肌醇是形成神经斑并导致认知损害的一种化学物质。

唐氏综合征患者大脑中的肌醇水平异乎寻常地高,这一问题在对记忆力和学习能力至关重要的海马区中表现得尤其突出。当唐氏综合征患者步入中年,约75%的人出现类似阿尔茨海默病的神经斑和痴呆症状,这大概是因为唐氏综合征患者从“多余的”第21号染色体中获得了过量的淀粉样前体蛋白基因。尽管ELND005原本并不是专门用于治疗由唐氏综合征引发的大脑发育缺陷问题的药物,但该药物通过降低肌醇水平,能提升神经元的传输速度并阻止神经斑的生成。

### 早期干预

马萨诸塞大学医学院细胞生

物学家简妮·劳伦斯和其团队公布了一项新技术,能够让“多余的”第21号染色体“保持沉默”。研究人员将一段名为XIST的基因嵌入“多余的”第21号染色体内。XIST基因通常位于X染色体上,其作用在于封闭女性体内2条X染色体的其中一条,XIST基因会生成一条RNA长链,能够像保护膜一样覆盖在染色体上,从而避免“多余的”第21号染色体完成基因转录。

XIST基因嵌入法对研究唐氏综合征患者身体机能受损情况非常重要,科学家可以通过激活或关闭第21号染色体的功能建立药物对照组试验。不过,劳伦斯承认将该方法应用于人类身上还是一件很遥远的事,技术难题暂且不论,对儿童尤其是胎儿实施基因手术将引发一系列道德伦理问题。

(据《中国科学报》)

## 科研追踪

### 一种抗艾滋病药可防治宫颈癌

一项在肯尼亚进行的临床试验显示,治疗艾滋病的常用药物洛匹那韦对于人乳头瘤病毒(HPV)导致的宫颈病变具有良好疗效,能够防止其发展成宫颈癌。

这项试验是肯尼亚肯雅塔国家医院和英国曼彻斯特大学联合进行的。40名因感染HPV而发生宫颈癌前病变的女性参与试验,她们将洛匹那韦作为宫颈栓剂使用,连续用药两周。试验开始时,40名患者都患有不同程度的宫颈癌前病变,其中有23人为高度病变,3个月后有19人痊愈,2人转为低度病变。17名起初为低度病变或临界病变的患者也获得了类似的治疗效果,且未发现不良反应。

HPV 病毒会使皮肤或黏膜

发生病变,是宫颈癌的主要诱因之一。2011 年,曼彻斯特大学等机构的研究人员在试验中发现,洛匹那韦可以有选择地杀死因HPV 感染而即将癌变的人体细胞,却不会对正常细胞造成伤害。

研究人员说,早期临床试验效果比预想的更好,这一疗法有望给宫颈癌防治带来革命性的变化,特别是可以让发展中国家患者获得有效、廉价的治疗,而且可以自行用药,比较方便。

全球每年约有30万人死于宫颈癌。在许多发展中国家,宫颈癌是导致年轻女性死亡的主要癌症“杀手”。目前的防治重点是在感染前使用HPV疫苗,对于已发生的病变,除手术外缺乏有效的治疗手段。

(据《中国科学报》)

### 芬兰发明可测出皮肤癌的相机

芬兰一个技术研究中心的学者发明了一种超光谱相机,它能够检测出早期皮肤癌。

据该相机的研发者海基·萨里介绍,这种手持的精准照相机采用了高分辨率的超光谱成像技术,可用于检测皮肤癌及其先兆,让患者能够尽早接受治疗。它可在2秒钟内一次性拍摄12平方厘米大的皮肤区域,捕捉最多达70个不同波段

的图像,并将图像叠加成光谱图像立体图。计算机通过分析人体组织的反射光谱来确定肿瘤的位置和大小,还可以确定肉眼难以辨别的、边缘不清晰的皮肤肿瘤边界,如恶性雀斑等。

超光谱相机的出现为有效检测皮肤癌以及皮肤癌早期防治开启了一扇新大门。

(据《生命时报》)

### 英国研究人员发现唾液可测抑郁症

英国剑桥大学研究人员发现,通过唾液检测皮质醇水平能够判断青少年是否有患上抑郁症的风险。

该研究小组测量了大约2000名12~19岁青少年唾液中的皮质醇水平,并询问了他们相关的抑郁经历。在之后的1~3年间,再次对这些人进行同样的测试。结果显示,其体

内分泌高水平压力激素皮质醇及有抑郁症状的男孩,日后患抑郁症的风险是其他人的14倍。

科学家希望通过这项研究开发出新的可以迅速检测出抑郁症的方法,并通过及时治疗来降低严重抑郁症的风险,减少对日后生活的危害。

(据《科技日报》)



## 中国自主研发 H7N9 疫苗或 5 月上市

春季是传染病高发季节。全国政协委员、传染病学专家、中国工程院院士李兰娟近日表示,关闭活禽市场,实施定点屠宰,是源头防控最有效的措施。中国自主研发的人感染H7N9禽流感病毒疫苗有望今年5月上市。

“从目前情况看,人感染H7N9禽流感疫情特点并未发生明显变化,病例依然以散发为主,人与人之间还没有明显传播的情况。”李兰娟说,人与人之间的传染只局限在家族内部,而且概率很低。

研究发现,人感染 H7N9

禽流感病毒源于家禽。“活禽市场是 H7N9 禽流感的源头。”李兰娟指出,关闭活禽市场,实施定点屠宰,是源头防控最有效的措施。

“只要能控制禽类,就能控制大规模的传播。”李兰娟说,活禽市场的关闭,对减少感染至关重要。

李兰娟说,中国自主研发的人感染 H7N9 禽流感病毒疫苗目前已研发成功,已经通过技术鉴定,并通过企业生产了疫苗株。

“目前正提交中国食品药品品检定院检定,等待国家食品药品监督管理局审批后即可

进入一期、二期临床试验阶段。”李兰娟说,估计一两个月以后就能上市、使用。

2013 年 10 月,由李兰娟牵头的浙江大学医学院附属第一医院联合多家单位,成功研发出人感染 H7N9 禽流感病毒疫苗株,首次打破中国流感疫苗株由外国提供的历史。

她说,公众没有必要盲目注射疫苗,只是接触禽类较多的高危、易感人群可以通过注射疫苗来预防。

2003 年,SARS(传染性非典型肺炎)疫情肆虐中国。10 年后,人感染 H7N9 禽流感袭

击国人。这两者谁更严重?防治方法有何区别?

李兰娟说,SARS 流行时,人是传染源,应该及早被控制起来。“因为 SARS 早期没被发现,所以扩散了。”

“人感染 H7N9 禽流感发现得早,传染源是禽类,比较容易控制。”李兰娟说,但未来还需要加强监测。

李兰娟说,先进发达国家已罕有小规模农户养殖的鸡进入市场流通。“中国养殖业也应该以规模化、集约化饲养方式为主,升级产业,科学防控人感染禽流感。”

(本报综合摘编)

# 携手共进 展望未来

## ——商丘市妇幼保健院发展纪实

本报记者 赵忠民 通讯员 冀春颖 王长慧 文/图

在豫东大地上,有一个蕴涵着厚重历史文化气息的城市,名叫商丘。在这座城市的北部,镶嵌着一颗璀璨的医苑明珠——商丘市妇幼保健院。

经过几十年的发展,商丘市妇幼保健院已成为商丘市最大的现代化妇幼保健机构,它不仅技术力量雄厚,而且医疗设备先进,有一大批技术全面、经验丰富的高级专业技术人员,他们从事着妇科、产科、儿科等各种常见病、疑难病的诊治及保健工作。

以范中山为院长的新一届领导班子上任以来,商丘市妇幼保健院强化了“以患者为中心,以质量为核心”的服务理念,建立健全质量控制体系,使该院的发展突飞猛进。

据了解,商丘市妇幼保健院 2013 年门诊接诊人数 10.8 万人,业务收入突飞猛进,实现了社会效益和经济效益的双丰收。如今商丘市妇幼保健院已成为豫东大地上熠熠生辉的一块“金字招牌”。

### 服务促发展,真情暖患者

新一届领导班子经过认真调研和分析,认为要打造群众信赖的医院,不仅要有精湛的医术,还要有人性化服务,才能让医院快速发展。

于是,商丘市妇幼保健院确定了以优质服务促进医院发展的战略决策,把“一切为了患者,为了患者的一切。有更好,没有最好”作为服务宗旨。

商丘市妇幼保健院护理部围绕“三好一满意”(服务好、质量好、医德好,群众满意)开展了优质护理服务。病区设立了优质护理示范病房,加强了患者的安全管理,保障了患者的护理安全,提高了护士的技能水平,提高了服务品质,完善修订了临床护理指南、医院护理规章制度、护理技术服务规范和各类疾病护理常规。

病区开展了新生儿筛查、多病筛查、新生儿智力护理等项目,既促进护士与患者之间的交流,又提高了经济效益;每周召开护士长会议,及时通报情况,分析原因,进行整改,使护理工作持续改进;每月检查一次,每季度召开住院患者家属会议并发放满意度调查表,宣传医院服务,体现专科特色,深受患者的欢迎。

护理部每月进行一次业务讲课,传播新理论、新技术,不断提高业务技术能力,针对常见的操作及理论进行强化学习,每月进行考核,提高了护理人员学习的热情;选派一批优秀的护理人员外出进修,并把学来的新技术运用到工作中,如今导乐分娩新技术在该院广泛开展,受到了产

妇及家属的好评。

护理部简化了护理记录单的书写,提高了工作效率,让护士能够更好地服务于患者,大大提高了患者及其家属的满意度,以促进服务质量持续改进。

门诊是医院的窗口,为了使患者享受优质服务、人性化服务,商丘市妇幼保健院把窗口建设作为切入点,成立了志愿者服务队。

志愿者服务队队员活跃在门诊各科室,他们利用休息时间无偿地为患者打水、送饭、拿药等,形成了一道亮丽的风景线。

为了方便患者,商丘市妇幼保健院推出一系列便民措施,如设立意见箱、准备针线包、向患者家属免费供应开水等。商丘市妇幼保健院各病区还开展了“满意在病床边,温暖在病房,每周至少为患者做一件好事”的活动。护士主动帮助患者提水、买饭;医务人员不论白天黑夜,随时准备参加抢救治疗。

遇到过生日的患者,医护人员会送去一个祝福、一束鲜花或一个生日蛋糕;每逢春节,医务人员为不能回家过年的患者送上一份热腾腾的饺子;遇到家境贫寒的患者,一些科室主任、护士长甚至从家中拿来衣物和食物送给他们。

为了给孕妇提供高质量服务,商丘市妇幼保健院为怀孕3个月的城镇妇女建立了围产期保健卡,建卡人员不需要挂号便可按规定直接接受孕检;向来院进行婚检、体检者及住院患者和家属宣传母婴保健、优生优育、母乳喂养等知识,积累了集婚检、孕检、住院分娩、家访为一体的服务经验。



商丘市妇幼保健院院长范中山在检查工作

为了做好产期保健工作,商丘市妇幼保健院通过建卡对孕产妇进行定期孕期检查,开展孕期营养、优生优育知识宣传,认真筛查高危妊娠,并进行专案管理;开展了婴儿游泳、新生儿听力筛查、早教指导、高危儿早期干预、婴幼儿功能训练等项目,受到了社会各界人士的关注和赞扬。

### 狠抓质量管理与医疗安全

范中山告诉记者:“医疗质量是发展的生命线,医疗卫生工作直接关系到人民群众的生命安危,我们始终把医疗质量放在第一位,这是对百姓负责,也是对自己负责。”

为了切实提高医疗质量、保障医疗安全,商丘市妇幼保健院坚持医疗质量检查管理,定期开展医疗质量大检查,并及时反馈检查结果;重点加强和完善的医疗质量管理,积极改进管理模式,持续实施“十大指标”责任目标管理。

为了加强医务人员的安全教育和培训,提高医务人员法律意识、质量意识、风险意识、服务意识和安全意识,医务科多

次对医务人员进行医疗安全专题讲座,教育广大医务人员如何有效防范医疗纠纷;强化培训和加强内涵建设,增强了医务人员的质量安全意识。

商丘市妇幼保健院加强妇产科、新生儿科、麻醉科等重点科室的工作,加强医疗质量评估,解决了制约质量安全的瓶颈问题,狠抓缺陷管理,持续改进医疗质量,不断提高技术水平;加强基础质量管理,注重环节质量控制工作,严格落实13项医疗核心制度,坚持通过督促抽查和集中检查相结合的方法,对基础医疗质量和环节医疗质量进行严格把关,确保医疗质量的各个环节都得到有效管理。

2013 年,商丘市妇幼保健院门诊与出院诊断符合率始终保持 100%,妇产科抢救成功率 100%,新生儿科抢救成功率 97.6%。

商丘市妇幼保健院严格按照《河南省病历书写规范实施细则》的要求,对病历书写进一步规范,坚持质量控制督导检查,使临床医师的病历书写意识和书写质量大大提高,甲级病历率

始终保持在 100%,归档率 100%;注重加强对医技人员的培训和服务质量的改进;对各医技科室出具的报告单进行抽查,使各医技科室人员均能够按照要求规范发布报告,同时检测结果的符合率及准确率也得到了有力保障;引进和开展新业务、新技术,在病理科和妇科门诊开展了胎儿染色体非整倍体无创基因检测,极大地提高了服务能力。

为了进一步扩大临床路径的管理覆盖面,商丘市妇幼保健院按照上级卫生行政部门的要求,进一步健全了专家指导组,健全临床路径管理相关制度、信息上报和评估改进机制等。该院结合实际制定了工作方案,明确了临床路径管理实施专业,实施病种、实施进度和实施目标,截至 2013 年 12 月底,该院临床路径管理共完成 216 人次。

商丘市妇幼保健院不断强化业务培训,对重点科室人员实施业务“打铁”。该院根据工作特点,制定了狠抓产儿科人员的管理思路,对全体产儿科人员进行新生儿复苏培训,采取集中培训、模拟操作、现场答疑、模拟考核等方式,并将考核情况排名公示,使所有产儿科人员熟练掌握了新生儿复苏科技能,对解决和提高该院的产儿科质量起到了重要作用。

商丘市妇幼保健院新生儿科是河南省新生儿重症监护网络中心成员单位,在抢救危重患儿方面积累了成功的经验。商丘市妇幼保健院新建了产后康复科和婚前保健科,不断扩展业务,打造了该院保健工作

特色。为了更好地服务社会,该院开通了母婴健康咨询热线,给广大妇女儿童提供了咨询平台,积极推广医疗服务项目和新技术,妇女儿童有需要咨询的问题能及时得到指导。

目前,商丘市妇幼保健院已发展成为商丘市唯一的一所集妇女儿童系统保健、疾病防治、教学科研为一体的专科医院,并被商丘市卫生局委托为两区一市六县妇幼保健系统的培训基地。同时,商丘市妇幼保健院是首都儿童研究所的协作医院,是世界卫生组织首批命名的“爱婴医院”;被河南省卫生厅命名为省市级“十佳妇幼保健院”。

春风得意马蹄疾,携手并迈向未来。由于郑徐高铁的修建,商丘市妇幼保健院迎来了又一次发展机遇。

范中山告诉记者,商丘市妇幼保健院的新址已经选好,蓝图已经绘就。在不久的将来,一座现代化的大型妇幼保健机构将会建成,相信那时,商丘市妇幼保健院将会更加美好。对于未来,商丘市妇幼保健院的工作人员充满信心!



商丘市妇幼保健院捐助贫困学生