

为治“水肿”竟然误切阑尾

这种病会遗传可致命还可能有“精神病”



图据AI生成

本报讯(通讯员 王蕊 江晨)“我会坚持治疗。”前几天,刚接受完皮下注射的丹薇(化名)为自己能找到病因感到高兴。过去17年,她一直被腹部疼痛困扰。起初一年发作一次,“疼起来会恶心、想吐,吃下去的东西都吐出来,到医院用了药也没效果,过个两三天又好了”。一次疼得死去活来被送急诊,她还被切除了阑尾。2024年下半年起,丹薇的腹痛发作愈发频繁。疼痛从腹部扩散到胸背部,让她胸闷气急,呕吐起来更是昏天暗地。腹痛时还伴随面部、会阴部及四肢水肿,但病因依旧扑朔迷离。

她了解到浙江大学医学院附属第一医院消化内科作为国

家临床重点专科,长期致力于疑难复杂消化疾病的诊治,于是求诊于该院消化内科(一)主任沈哲主任医师的专家门诊。

沈哲详细询问她的病史、症状特点以及回溯既往检查结果后,意识到她病情复杂,建议住院进行系统检查和诊治,同时发起多学科联合会诊。专家团队发现丹薇每次腹痛发作,腹部CT均提示腹腔肠管水肿、腹腔渗出积液,发作结束后又恢复正常,而且经常发生下肢、会阴部的不对称性水肿。血液检测指标中,血清补体C4明显下降,这个变化引起沈哲的警觉。沈哲意识到,这可能是一种罕见病——遗传性血管性水肿。

他追问丹薇家里是否有亲人也出现类似症状时,丹薇说,爸爸在她很小时就去世。听母亲说也是经常莫名其妙会水肿,一天深夜因为不明原因突发窒息离世。沈哲说,如果父母之一是遗传性血管性水肿患者,孩子有50%机会会遗传。25%患者没有家族史,是由新发的基因突变导致。

经过高通量基因测序检测后,丹薇最终被确诊为遗传性血管性水肿I型(HAE-I型)。该病发作的诱因多种多样,发作起来难以预防,这种不可预测性,容易给人带来恐惧,造成精神负担。幸运的是,如今针对遗传性血管性水肿(HAE)已经有靶向药进行治疗,每隔几个月,丹薇就会到消化内科接受皮下注射给药。

专家强调,HAE急性发作症状为皮肤下水肿(表现为皮肤隆起、按压时不可凹陷、为非对称性),或者剧烈腹痛恶心呕吐、甚至呼吸困难,当患者出现以上症状时,切不可拖延,需立即就医处理。

纳米“快递” 能送药直达肺部

由美国俄勒冈州立大学、俄勒冈健康与科学大学和芬兰赫尔辛基大学组成的国际团队,近日研发出一种创新性的纳米粒子载体,能够像精准导航的无人机,将基因药物直接投送至肺部病灶,为肺癌和肺囊性纤维化患者带来了新的曙光。

研究团队优选出性能卓越的纳米载体。这种比发丝千分之一还细的“分子运输车”,不仅能安全搭载信使核糖核酸和基因编辑工具,还能突破肺部重重屏障,准确到达目标细胞。团队说他们建立了一个智能化的“脂质材料库”,就像为不同快递准备的专属包装箱,这些载体可根据治疗需求定制化设计,到达不同器官。

据《科技日报》

机器人直肠癌手术 降低术后复发

近日,复旦大学附属中山医院结直肠外科许剑民教授团队在国际顶级医学期刊《JAMA》发表研究成果,首次证实机器人手术对比腹腔镜手术显著减少中低位直肠癌术后局部复发。

腹腔镜微创手术是现代外科主流,但对中低位直肠癌,腹腔镜手术面临一系列技术挑战。该研究聚焦机器人辅助手术,主刀医生通过操控多个机械臂,经腹部操作孔在腹腔内手术。尽管机器人在操作精度和灵活性上展现出显著优势,但与传统手术疗效差异仍需更充分的临床证据支撑。

据《文汇报》

国内首批 浙江首针 为渐冻症患者打开“生命之窗”

本报讯(通讯员 李煦)6月10日,托夫生注射液上市国内首批、浙江首针于西湖大学医学院附属杭州市第一人民医院运动神经元病诊疗中心落地使用。

2024年10月8日,国家药品监督管理局公示,托夫生(Tofersen)注射液获批上市,该药物用于治疗携带超氧化物歧化酶1(SOD1)基因突变的成人肌萎缩侧索硬化症(即ALS,渐冻症)患者。

运动神经元病诊疗中心执行主任张灏表示,托夫生注

射液作为全球首个获批用于SOD1-ALS成人患者的疾病修正治疗药物,突破了传统“对症治疗”的局限,首次实现“对因干预”。

这一国际创新疗法的临床应用,标志着我国渐冻症诊疗正式迈入“对因治疗”的新时代。

ALS被视为世界五大绝症之首,治愈率为0,近200年来全球有1000多万人因此死亡,中国是世界上ALS患者数量最多的国家之一。有数据显示,目前国内有超过4万例

渐冻症患者,其中携带SOD1基因突变的患者超过1200例。

此次杭州市第一人民医院城北院区率先开展托夫生注射液使用,为国内SOD1-ALS患者打开一扇新的生命之窗,它不再只是“延缓症状”,而是直击病因。同时也为其他基因突变型ALS的靶向研发铺平道路。虽然目前仅惠及约2%的ALS患者,但这份希望正在扩散——科学终将打破渐冻的枷锁,让生命不再“渐冻”。