

编者按

降低出生缺陷率,减少遗传疾病,提高出生人口质量,产前诊断是最重要的一环。今年的医学遗传学学术会议上,我国的遗传学有什么新进展?顶级专家对我国的产前诊断又有什么新的建言?本报择要录之。

本报讯 (记者常 娟)“生殖细胞在减数分裂过程中,由于某些因素影响发生不分离而导致的 21 号染色体三体(先天愚型致病基因)不仅仅来自母亲,也有可能来自父亲,即传统所说的唐氏综合征(先天愚型)也受到父亲遗传的影响。” 在日前召开的第十二次全国医学遗传学学术会议上,中国工程院院士、著名医学遗传学专家曾溢滔表示。

唐氏综合征又称先天愚

型,在我国发病率高达 1/600~1/800。患儿主要临床特征为智能障碍、体格发育落后及特殊面容,并可伴有多发畸形。“目前,我国每年有 2.7 万多例唐氏综合征患儿出生,估计现有患者 60 万例以上。”曾溢滔说。

每 30 秒就有一名缺陷儿出生 院士呼吁加强出生缺陷监测

所谓出生缺陷,是指婴儿出生时就存在各种身体结构、智力或代谢方面的异常,如唇腭裂、多指(趾)、血友病、先天性耳聋、先天性心脏病等。

贺林院士表示,我国是世界上新生儿缺陷的高发国家之一。我国新生儿的出生缺陷率在 4%~6%,每 30 秒就有一名缺陷儿出生,每年诞生 100 万名缺陷儿,相当于 3 个冰岛国。在

我国 8296 万名残疾人中,有 70%是由出生缺陷造成的。出生缺陷分为遗传性疾病和先天性疾病两种,遗传性疾病有 6000 余种,发病率小于 1/10000,总数较少,我国约有 360 万名患者;先天性疾病共有 10 余种,发病率大于千分之一,总数较多,我国约有 6000 万名患者。

“根据研究发现,引起出生缺陷率上升的原因非常复杂,

包括许多环境因素和社会因素,如环境污染、食品安全度降低、育龄推迟等等,甚至包括检测手段的进步使统计基数中增加了许多原来不能检测出来的出生缺陷。因此,国家要加强对遗传学研究的投入,增加民众对产前检查及孕检的预防保健知识知晓率,从而降低出生缺陷患儿的出生率。”贺林院士说。

中国工程院院士指出 “先天愚型”遗传基因或来自父亲

曾溢滔表示,孕妇年龄过高(35 岁以上)、年龄过小(20 岁以下)都是导致新生儿出现先天愚型的原因。以前学术研究主要针对对孕妇进行体检筛查,误认为 21 号染色体三体多源于母亲遗传,可近年来,根据对患儿父亲

精子的筛查研究发现,21 号染色体三体也有可能来自父亲,并且概率高达 50%,这已经成为学术界的共识。

“作为一种由遗传因素所导致的出生缺陷类疾病,先天愚型目前尚没有医学手段可以改

变(善)遗传因子,但合理的遗传咨询、加强孕产期保健、减少高龄孕妇怀孕等都可以降低先天愚型患儿的出生率。这就需要即将步入婚姻殿堂的年轻人要做好婚前检查,孕产妇要加强围产期保健。”曾溢滔补充道。

一份微笑 一缕关怀

“国际微笑行动”是一个国际儿童医疗慈善团队。从 2006 年起至今,郑州市第一人民医院已成功举办了 8 届“郑州国际微笑行动”。今年,来自国内外的 70 余名顶级整形专家共为省内外 366 名唇腭裂患儿进行了筛查,已完成唇腭裂手术 107 台。该院举办的这次活动除免费手术外,还为每名患儿家庭补助 200 元往返路费及 100 元生活费。图为护士正在给患儿喂水。

王占锋/摄



两月大患儿 “修心”成功

本报讯 (记者李伟强 通讯员荣文翰 张磊磊)近日,郑州市第七人民医院心外科成功为一例体重仅 3 千克的 2 个月大患儿实施了法洛四联症矫治术,术后患儿恢复良好,现已痊愈出院。

患儿毛毛,出生后发现口唇严重紫绀,听诊发现心脏杂音,心脏彩超显示毛毛患有先天性心脏病、法洛四联症。由于年龄小、体重轻,毛毛确诊后未及时治疗。后经人介绍,毛毛的父母带他来到郑州市第七人民医院心外科一病区。该病区主任陈红卫诊查后发现,患儿年龄小、体重轻,不仅患有先天性心脏病、法洛四联症,而且合并严重肺炎,心功能差,

肺动脉发育差,手术风险大大增加,稍有不慎即有生命危险。经过术前积极调整,陈红卫制订了系统的手术方案,决定为毛毛实施法洛四联症根治术。术中陈红卫胆大心细,仔细修补室缺,切除右室流出道肥厚肌束,补片跨环加宽肺动脉,分流结扎侧支循环。两小时后,手术顺利结束。经过术后短暂调整,毛毛的嘴唇又恢复了红润。

据陈红卫介绍,法洛四联症是小儿常见的先天性心脏病,超低年龄及超低体重患儿的手术矫治对术者的综合素质有更高要求。一旦发现患病,应该尽早到正规医院接受手术治疗。

郑州市神经外科学会疑难疾病会诊基地 在郑州市二院揭牌

本报讯 (记者李伟强 通讯员陈 燕)以后患者再有神经外科方面的疑难杂症,不用跑远,在郑州市第二人民医院即可得到省内多学科专家会诊。4 月 20 日,郑州市第二人民医院召开颅脑急救医学新进展学术研讨会暨郑州市神经外科学会疑难疾病会诊基地揭牌,这不仅对于河南的神经外科发展具有里程碑式推动意义,对患者来说更是福音。

据悉,郑州市第二人民医院神经外科是郑州市临床医学重点专科,也是集医疗、教学、科研、康复为一体的综合性学科。自 1996 年 5 月,郑州

市急救中心设在该院后,该院通过 120 绿色通道优势进行院前急救、运送及院内采用手术治疗、亚低温技术、重症监护(ICU)手段、综合性康复治疗等一体化、规范化救治措施,使重度脑损伤、脑出血等急危重症患者治愈率达国内先进水平;2005 年,该院率先在国内成功开展人脐血间质干细胞静脉移植治疗脑卒中后遗症、股骨头缺血性坏死、老年性痴呆等难治性疾病的

治疗,填补了国内空白。郑州市第二人民医院陈林波副院长介绍,郑州市急救中心设在该院后,该院神经外科曾收治了郑州市绝大部分颅脑损伤、脑出血等急危重症患者,

以及部分长期昏迷、遗留有神经功能障碍的患者,取得了很好的疗效,积累了丰富的经验。尤其在抢救颅脑损伤、脑出血患者方面,该院水平已达省内先进之列,处市级领先;神经疾病康复已达省内先进、市级领先水平。

此次郑州市神经外科学会疑难疾病会诊基地落户郑州市第二人民医院,给神经外科医生提供了一个学术交流、提高的平台。同时,学会还会定期组织省内知名专家,对一些疑难病例进行会诊。这不仅对河南神经外科的发展具有积极的推动作用,也让患者有了一个更为放心的权威平台。

脱髓鞘到底是何种“脱”法？

实际工作中会因概念的混淆而误导病人和其他科的医生。譬如一个病人体检时做头颅磁共振成像,发现脑白质中有几个病灶,放射科也不综合考虑一下就在报告上写上“脑白质脱髓鞘病变”。结果病人根据报告在网上一查,可不得了,是多发性硬化,从此惶惶不可终日,再找临床医生印证。有经验的临床医生会进行合理的辨析,但唯影像科医生马首是瞻的临床医生会忽略临床实际情况,沿着多发性硬化系列疾病的思路进行治疗,病人由此会接受很多无谓的检查。

因此,作为神经内科临床医生,从不同角度了解脱髓鞘是经常有必要的。首先,从临床角度来看,脱髓鞘指的是疾病类别,

主要包括髓鞘形成障碍疾病谱和特发性炎症性脱髓鞘疾病谱两大类。后者是我们平常所说的脱髓鞘的主要“角色”,但其认识和分类一直在更新变化,不同的专著对其分类也不尽一致。比如第八版《神经学原理》(Principle in Neurology)认为,脱髓鞘疾病主要包括多发性硬化、视神经脊髓炎、急性感染后脑脊髓炎、急性性和亚急性坏死出血性脑(脊髓)炎四大类,而《脑部炎症性疾病》(Inflammatory disease of the brain)一书将其分为多发性硬化、临床孤立综合征、视神经脊髓炎、急性感染后脑脊髓炎、马尔堡病、弥漫性硬化症、巴洛病、假瘤样脱髓鞘病和急性横贯性脊髓炎。随便翻阅两本书就有两种分类,足以证明此领域的认识远未统一。综上所述,临床上的脱髓鞘特指特发性炎症性脱髓鞘

这一大类疾病,具体诊断应归入上述参考书的分类中去。其次,从影像学角度来看,脱髓鞘指的是一种直观的影像学征象,即脑或脊髓白质有非占位性或轻度占位性病灶,影像学床相对较远,可能更接近病理的肤浅层面。因为引起脑白质病灶的原因太多,除了髓鞘形成障碍和特发性炎症性脱髓鞘疾病谱外,其他病因诸如血管性(梗死、血管炎)、自身免疫性、代谢、感染、遗传等都可引起影像学的脱髓鞘征象,属于继发性脱髓鞘范畴。因此影像学不能直接决定临床,临床医生应该有自己的辨析思路,而此思路是建立在对脱髓鞘概念的理解上的。

最后,从病理学角度来看,脱髓鞘指的是经过染色看到神

经纤维的髓鞘不着色(表示脱失),是一种病理现象,可根据脱髓鞘的特点(如斑块、同心圆等)、是否伴炎症细胞浸润以及何种炎症细胞为主等病理信息,对病变性质进行所谓“最高级别”意义上的确定。但即使如此,在没有临床信息的基础上,病理科医生仍不能对各种脱髓鞘状态进行精准的鉴别,比如病理科医生不可能回答病人脑内的脱髓鞘是由红斑狼疮还是干燥综合征所致,必须借助临床信息。

由此可见,我们在平常工作中对脱髓鞘的描述应该保持高度警惕,不能人云亦云,一定要回到临床,根据各方面信息仔细辨析,尽量在临床层面对病人作出正确的诊断。

(赵重波)

■ 手记

■ 前沿

自闭症遗传风险可隔代累积

自闭症不仅会受到环境因素影响,也会受到遗传因素影响。过去有研究表明,老年得子者,其孩子患有自闭症的风险是早年得子者孩子的两倍。而研究人员对瑞典 1932 年后出生的 5936 名自闭症患者和超过 3 万名健康人士的精神疾病诊断细节、他们祖父和外婆的生育年龄等数据进行对照研究后发现,祖父生育子女时的年龄与其第三代患自闭症的风险成正比。

数据显示,与 20~24 岁生育女儿的人相比,超过 50 岁生

育女儿者,其第三代患自闭症的风险是前者第三代的 1.79 倍;而与 20~24 岁生育儿子的人相比,超过 50 岁生育儿子者,其第三代患自闭症的风险是前者的 1.67 倍。父母高龄与后代孤独症风险之间同样存在有统计学意义的单调相关性。论文作者之一、伦敦国王学院精神病学研究所的亚伯拉罕·勒玄博格博士表示,这一发现对于全面理解自闭症十分重要,这是第一次在精神病学范畴内表明,祖父的生活方式选择会影响到第三代。

适量饮酒有利乳腺癌患者

酒精摄入与乳腺癌风险增加有关。与此形成对照的是,饮酒与乳腺癌患者生存率间的关系则较为模糊。为此,美国的研究人员进行了一项研究。在这项研究中,研究对象为一个由 22890 例侵袭性乳腺癌患者组成的队列,这些患者为威斯康辛、马萨诸塞或新罕布什尔居民,她于 1985 年至 2006 年期间得到确诊,患者年龄为 20~79 岁,研究人员对她们在确诊前后的酒精摄入情况进行了评价。所有女患者均报

告称在确诊前有过酒精摄入情况;而 4881 例患者组成的子样本则报告在确诊后有酒精摄入。研究人员认为,整体而言,确诊前饮酒与疾病特异性死亡率无关,该研究还发现一种迹象,即适度饮酒对患者有利。之前尚无证据表明乳腺癌确诊后饮酒行为与患者生存率之间的关系。然而该研究确实证实,对于乳腺癌患者,有限饮酒在患者心血管生存率及总生存率方面存在益处。

下丘脑调控肝胰岛素抵抗机制揭示

中科院上海生命科学研究院营养科学研究所郭非凡研究组新近发现下丘脑调控肝脏胰岛素敏感性的新机制,研究论文日前在线发表在《国际学术刊物《糖尿病》杂志上。

下丘脑活化转录因子 4(ATF4)是神经元内部含有的“反应结合蛋白”物质(CREB)家族中的一个重要成员。科研人员发现,通过第三脑室注射腺病毒介导的 ATF4 过表达能够引起肝脏的胰岛素抵抗,而显性突变 ATF4 能够提高肝脏

胰岛素敏感性。科研人员进一步研究证实,ATF4 对外周糖代谢的调节是通过下丘脑激活核糖体(S6K1)以及肝脏迷走神经信号传递的。另外,科研人员还证实了 ATF4 是中枢内质网应激引起外周胰岛素抵抗过程中的关键调控因子。

专家认为,该研究揭示了中枢下丘脑 ATF4 在糖代谢方面的新功能,为研究中枢调节外周胰岛素敏感性提供了一个新的前景,并拓宽了中枢内质网应激对肝脏胰岛素抵抗的研究。

视网膜神经节细胞影响抑郁症状

北京大学基础医学院濮鸣亮教授研究组发现,投射至沙鼠背侧中缝核的视网膜神经节细胞,能够通过增加该核团内神经分泌 5-羟色胺的水平,来减轻由光剥夺诱发的抑郁症状。该过程与抗抑郁药物缓解抑郁症状的效果类似。日前,《自然》子刊《神经精神药理学》在线发表了这一研究进展的相关论文,并作为该刊“每月一篇具有重要影

响力论文”给予重点推介报道。国际同行认为,这项研究加深了对情绪相关的视觉信息处理的认识,同时也揭示出眼睛与大脑之间的特定神经环路能够通过调节神经递质分泌的机制,对情绪产生作用,为研发新型抗抑郁疗法提供了重要理论依据。香港大学和美国内布拉斯加大学的研究人员也参与了这项研究。

(以上为本报综合摘编)

会议通知

各省辖市医院协会、各医疗机构、各位委员：
河南省医院协会医院经济管理专业委员会定于 2013 年 5 月 24~26 日在商丘市召开医院经济管理专业委员会 2013 年会议暨医院运营管理研讨会。会议内容：医院经济管理专业委员会年会、学术报告、观摩学习。参会人员：医院经济管理专业委员会全体委员；二级以上医院院长、总会计师、财务处、审计处、经管办及相关人员；论文作者及特邀代表。联系电话：18637106965
河南省医院协会医院经济管理专业委员会秘书组
2013 年 4 月 15 日

开封市中医院 诚聘学科带头人和技术骨干

开封市中医院是一所集医疗、教学、科研为一体的三级甲等综合性中医医院,是全国卫生系统先进集体、全国五一劳动奖状获得者、硕士生培养点。在政策支持下,该院规模不断扩大,业务迅速发展,现公开招聘学科带头人和业务骨干。
一、学科带头人
西医脑外科、西医普外科带头人各 1 名。条件：(一)主任医师,本科以上学历,男 55 岁以下、女 46 岁以下,有二甲甲等或三级医院本专业 10 年以上临床经验并具有管理经验;(二)承担地厅级以上科研课题的第一完成人;(三)担任相关学术团体职务;四具有解决本专业疑难技术问题的能力和组织管理能力。
待遇：一次性安家费 10 万元,科研启动资金 20 万元,担任科主任者年薪 30 万~50 万元。
二、骨干人才
骨伤、临床介入、耳鼻喉、眼科、ICU、急诊等专业骨干人才各 1 名;麻醉、心电、放射、超声专业骨干人才各 2 名;中医肾骨、风湿、呼吸、消化、心病、肿瘤、肝病等专业骨干人员各 1 名;中医内分泌等专业骨干人才 2 名。条件：(一)本科及以上学历,副高职称,年龄在 45 岁以下,有二甲甲等或三级医院 5 年以上本专业临床经验;(二)具有解决本专业疑难技术问题的能力和一定的组织管理能力、临床技能优秀者,条件可放宽至中级职称。
待遇：一次性安家费 3 万~5 万元,科研启动金 5 万元;执行国家工资标准和医院绩效奖金工资;担任科主任者年薪在 15 万~20 万元。
请将个人简历(附照片)及有效证件复印件于 2013 年 4 月 30 日之前面交或邮寄至开封市中医院人力资源部。
联系地址：开封市财政厅东街 54 号
邮编：475000 联系人：杜鹏
联系电话：18637828191 (0378)5616669、5616803
电子邮箱：kfszyrsk2007@163.com