

# 磁控胶囊内镜, 亚克西!

■本报记者 张思玮



10月9日,记者和参加中国移动北京公司与安翰科技“关爱中国胃”公益活动的援疆志愿者一起登上飞往新疆和田的航班。出门时天还没亮,到达和田时已是下午4点左右了,深切体会到不到新疆不知中国之大。

从和田机场到洛浦县驱车40多公里,透过车窗,看到路旁西域风情的民居掩映在绿色的葡萄架下,庭前屋后种着核桃树、梨树和沙枣树。洛浦县位于昆仑山北麓、塔里木盆地西南。这里的天蓝色发黄,风中夹带沙尘,空气干燥,昼夜温差大。虽然没有充足的水源滋养,叶片上附着沙土,但参天耸立的白杨林依然满眼绿意。

## 科技帮扶,大爱援疆

10月10日至15日,中国移动北京公司、新疆公司携手安翰科技健康扶贫,为洛浦百姓送去胃健康的关爱。

“作为县里最大的医院,我们只有两名内窥镜医生,开展胃镜检查仅两年时间。去年做了不到1000例胃镜检查,发现了20多例中晚期胃癌,其余多数都是较为严重的胃病。”新疆维吾尔自治区人民医院洛浦医院(以下简称“洛浦医院”)消化内分泌科主任古力扎尔告诉记者,百姓没有及早检查的意识、对电子胃镜比较排斥、一拖再拖是造成当地胃病高发的主要原因。

“真的很舒服!”迪丽努尔·乌力喀斯木一下检查就迫不及待地分享着感受。因为害怕做插管胃镜,尽管胃有一年不舒服了,她也从来没去做过检查,“真厉害,吞一颗胶囊,就可以查胃,亚克西!”

“不插管,做胃镜”的全新检查方式引发活动现场医生、患者的惊叹和热议。观摩了整个检查过程的洛浦医院胃肠镜室医生阿卜来提·阿卜杜拉更为兴奋:“相比电子胃镜,安翰磁控胶囊胃镜操作更加简便安全,病人配合度也非常高!”

## 不出县看上“专家号”

据了解,新疆胃癌发病率略高于全国平均水平,与口味重、爱吃烧烤及腌制食品密不可分。洛浦县作为拥有近30万人口的国家级贫困县,医疗水平极为有限,当地百姓无法享受到大城市的专家资源。5G远程医疗有望破解这一难题。

受检者在洛浦医院,操作人员在相隔4000多公里的全民健康管理示范医院北京恒和医院,两地以移动5G网络连接。操作应用便携式操作设备远程操控胶囊运动轨迹完成胃部检查。

古力扎尔远程连线“关爱中国胃”公益活动的首席专家、中华医学会消化内镜学分会主任委员、解放军总医院第一医学中心消化内科主任令狐恩强教授。

整个会诊过程中,音、视频传输流畅,病历、影像资料显示清晰,专家交流深入细致,取得了良好的效果。

“我马上去赶高铁,今后哪怕在出差路上,只要能抽出时间,就争取多看几个病人。”这正是医生平凡的付出与不改的初心。令狐恩强表示,磁控胶囊胃镜5G远程检查首次联合远程会诊,充分体现了其在整合医疗资源和帮扶基层医院中的巨大优势与作用。在胃癌防控方面,要以百姓胃健康意识提升为着力点,以适宜筛查技术磁控胶囊胃镜为载体,切实加大胃癌早期筛查的普及力度。“通过跨屏、跨地区的远程检查,专家资源能够下沉到偏远贫困地区,惠及更多的百姓。”

“这么好的技术真的是我们百姓的福音,期待早点普及。”古力扎尔表示,本院如果开展舒适、便捷的安翰磁控胶囊胃镜检查,那些不愿意做、不适合做电子胃镜的百姓就没有顾虑了。“像这次检查中发现较多的胃溃疡、胃糜烂和慢性胃炎,在发展到更严重阶段之前,就能及早得到诊断和有效的治疗。”

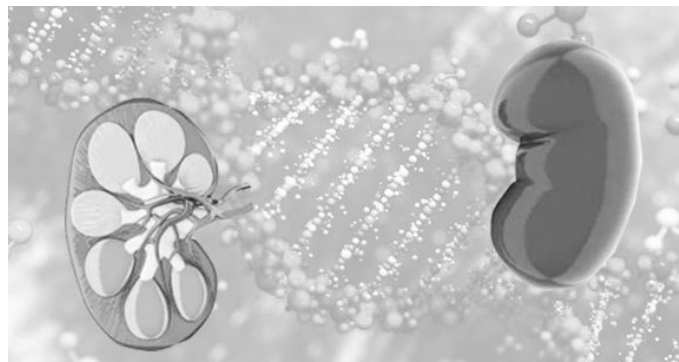
洛浦的民风像白杨树一样朴实。布阿依西汗·买合苏提和伊科珍在做完检查后不禁竖起拇指为高科技点赞。虽然听不懂维吾尔语,但在与数十名受检者交流时,记者记住了他们说的最多的就是“亚克西”。



①②令狐恩强教授与古力扎尔主任远程会诊  
③洛浦医院医生现场观看学习磁控胶囊胃镜检查,左三为古力扎尔主任  
④5G网络连接洛浦医院和北京恒和医院的磁控胶囊胃镜5G远程检查  
⑤受检者伊科珍为磁控胶囊胃镜点赞  
⑥受检者布阿依西汗·买合苏提为磁控胶囊胃镜点赞  
⑦受检者迪丽努尔·乌力喀斯木分享磁控胶囊胃镜检查感受

# 遗传性肾脏病诊断迈入基因组学时代

■本报记者 李惠钰



肾脏病会遗传吗?答案是:可能会。虽然大部分慢性肾脏病不是遗传病,然而大部分肾病病种中,基因问题是病因之一,有些肾病病种属于遗传病,往往较为难治。

遗传性肾脏病是指有一定遗传基础、按一定方式垂直传递的肾脏病。数据显示,约80%的罕见肾脏病为遗传性肾脏病。遗传性肾脏病是成人终末期肾病(ESRD)第五大病因(占10%~15%),也是儿童青少年ESRD的首要病因(约占70%)。

不久前,一项首次描绘我国最大样本的儿童肾脏病的表型谱及致病基因突变谱系的研究,在线发表于国际学术期刊《临床遗传学》(Clinical Genetics)杂志。这项工作使中国儿童肾脏病致病基因有了谱系数据,对我国遗传及罕见肾脏病实现“精准诊疗”具有重要意义。

上海交通大学附属新华医院肾脏内科主任蒋更如在日前召开的第九届东方肾脏病学会议上表示,遗传及罕见肾脏病的诊断已迈入基因组学时代,对临床表型充分剖析结合经济高效的基因检测技术将显著提高疾病的诊断率。

复旦大学附属儿科医院教授徐虹表示,此次发表的“基于多中心注册登记系统的1001例儿童肾脏病致病基因谱系研究”中,42.1%的患儿明确了致病基因的突变位点诊断。研究团队采用与国际接轨的遗传性肾脏病的最新分类方法,通过表型与基因型交互验证的数据分析方法,大大提高了儿童遗传性肾脏病的分子诊断阳性率。

在激素耐药型肾病综合征、纤毛病、先天性肾脏及尿路畸形、肾小管疾病/肾结石及不明原因肾功能衰竭等五大类疾病中,分子诊断率分别为29.1%、61.4%、17.0%、62.3%及23.9%。徐虹表示,致病基因图谱公布后,改变了临床工作者认为我国儿童遗传性肾脏病诊断难度大、救治手段匮乏的观念。

“本次研究首次报道的我国儿童肾脏病致病基因谱系数据,凸显了中国人不同亚型肾脏病致病基因的谱系特征,为我国遗传及罕见肾脏病的诊断和治疗赋能。”研究作者之一、复旦大学遗传学教授马瑞说。

## 新一代测序技术助力精准诊断

鉴于遗传性疾病是由基因结构异常导致的,基因诊断也被认为是遗传性

疾病的终极诊断。由于很多遗传性肾脏病并无特征性临床、影像学及肾脏病理改变,如果没有家族史,根本难以归类到遗传病,因此只有基因检测发现相应致病基因突变才能最终确诊。

蒋更如表示,传统诊断技术按表型先临床诊断后再进行基因检测,呈现诊断率低、反复错误周期长、价格昂贵等特点,且仅适用于临床表现典型、致病基因明确的遗传性疾病。新一代测序技术将表型和基因型关联分析,具备基因诊断率高、遗传异质性强、多个致病基因同时检测、能检测易漏检的拟表型基因、可发现新的致病基因等优势。

华中科技大学同济医学院附属同济医院儿科肾病专科主任医师周建华表示,遗传性肾脏病基因诊断技术先后经历了从第一代技术到第二代测序技术的发展过程,现在高通量第二代测序技术进行基因诊断已广泛应用于临床,第三代测序技术也开始在临床上应用。

不同于第二代测序依赖于模板与固体表面相结合,边合成边测序,第三代分子测序是高通量的单分子测序,不需要进行PCR扩增。周建华表示,第三代测序技术实现了DNA聚合酶在自身的反应速度一秒可以测10个碱基,测序速度是化学法测序的2万倍,同时也实现了DNA聚合酶在自身的持续性,一个反应就可以测非常长的序列。

周建华还表示,第二代测序可以测到上百个碱基,第三代测序可以测几千个碱基。而且,第三代测序精度非常高,可以达到99.9999%,还可以直接读出小片段缺失和拷贝数变异。因此,第三代测序技术没有第二代测序技术缺陷,在诊断遗传性肾脏病上更具优势。

不过,很多肾病专家在早期筛查和随访的实践中发现,我国儿童肾脏病的分子遗传学诊断水平全国发展并不均衡。尽管近年医疗市场及众多医疗机构中都开展了疾病的基因诊断项目,但大部分儿科工作者还缺乏对疑难肾脏病从表型到基因型的科学全面认识,遗传性肾脏病表型的复杂多样性更加剧了对其分子机制和遗传起源判断的难度。

蒋更如表示,大部分遗传及罕见肾脏病现阶段仍然缺乏特效治疗药物,患者预后较差。因此,要进一步提高肾脏病专家对罕见病特别是遗传性肾脏病的认识和重视。他呼吁,肾病专家要充分认识到“临床表型+经济高效”的基因诊断技术,提高对遗传性肾脏病的诊疗水平。

相关论文信息: <https://doi.org/10.1111/cge.13606>

## 新知

# 氟喹诺酮类抗生素或诱导心脏疾病

最近,加拿大不列颠哥伦比亚大学研究人员发现人们服用氟喹诺酮类抗生素例如环丙沙星,服用阿莫西林抗生素出现主动脉和二尖瓣回流风险增大2.4倍,最大风险期是服用30天内。相关研究发表于《美国心脏病学会》杂志。

通常部分医生习惯让患者服用氟喹诺酮类抗生素,因为此类抗生素具有广谱抗菌活性,并且口服吸收率较高,可达到静脉注射的效果。

该研究报告第一作者、不列颠哥伦比亚大学医学院眼科和视觉科学副教授Mahyar Etmnian说:“患者每天服用一片,就能健康回家。氟喹诺酮类抗生素服用非常方便,但对于大多数病例,尤其是与社区相关的疾病感染,并非真正的对症下药,不恰当的处方可能导致抗生素耐药性和严重的心脏问题。”

研究人员希望该研究能够让广大患者和医生知道,如果患者出现心



脏问题,在没有发现其他原因的情况下,氟喹诺酮类抗生素很可能是一个潜在原因。

大不列颠哥伦比亚大学儿童医院Bruce Carleton博士说:“治疗单位的一个关键目标是评估不同药物和医疗技术,从而确定是否能够通过改变医疗程序或者患者恢复状况改善医疗服务质量。这项研究强调了医生在开抗生素处方时需要深思熟虑,抗生素有时会

对患者造成伤害。”

在这项研究中,科学家分析了美国食品药品监督管理局不良反应报告数据。同时,他们还分析了美国一个大型私人保险健康索赔数据库,该数据库收集了人口统计数据、药物标识、处方剂量和治疗时间。研究人员从900万名患者病例档案中随机抽取了12505个瓣膜返流病例,他们将当前氟喹诺酮类抗生素列为一种有效处方,以疾病发生前服用30天、疾病发生期服用31~60天、病情恶化前61~365天,对比了患者服用氟喹诺酮、阿奇霉素和阿莫西林的具体情况。

结果表明,出现主动脉和二尖瓣返流的风险最高的是当前服用氟喹诺酮类抗生素的患者,其次是近期服用该药物的患者。他们发现之前服用氟喹诺酮类抗生素,与主动脉和二尖瓣返流风险增大无关。

(刘奕洋)

相关论文信息: <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2019.07.035>

# 发现关键突变让减肥更轻松

自1975年以来,全球肥胖率几乎增长了两倍。最近美国明尼苏达大学医学院的一项研究在啮齿动物身上发现了与肥胖有关的分子关键突变,这一发现可能有助于我们开发新的减肥疗法。相关研究发表于《细胞—通讯》杂志。

该论文首席作者、明尼苏达大学医学院综合生物与生理学系副教授Alessandro Bartolomucci和他的团队在一种肽和一种受体中发现了关键的突变。两者都与啮齿动物的肥胖、糖尿病和高血压之间存在关联。

此前研究已经发现,小鼠体内的一种神经肽(TLQP-21)会激活一种受体(名为C3aR1),诱导脂肪分解来为身体提供能量。

研究中,Bartolomucci和他的团队

进行与人类相关的实验,并且发现人类肽在诱导这种生物活性方面不是很活跃,而且在肥胖的人类和老鼠体内,这种生物活性也相当保守。他们在继续用啮齿动物的肽测试人类受体时能够看到生物学效应,但是发现它没有啮齿动物自身的受体和肽之间的反应那么强烈。

在对肽和受体交互作用建模并且分析了不同物种随着时间推移的进化史之后,研究人员发现,不同物种之间肽和受体的氨基酸组合都是独一无二的,这也解释了为何啮齿动物和人类细胞中具有增强的药理作用。这种氨基酸组合常见于一种叫做鼠亚科的啮齿动物,其中包括了小鼠、大鼠和其他在生物医学研究中常用的小型啮齿动物。

Bartolomucci称:“我们很容易推测,这一系列突变是在进化过程中产生的,因为它有利于包含部分啮齿类动物在内的小型哺乳动物的能量生产。”

为了证明这一点,研究小组模拟了这个需要数百万年进化才能实现的过程,并在体外系统中创造了一种混合的“杂交”受体。该杂交受体具有人类序列的所有氨基酸,但却用啮齿动物序列替换人类序列的5个氨基酸使其发生了突变。

测试结果表明,与正常的人类受体相比,老鼠的肽对于杂交的人类受体更加有效,这表明啮齿动物序列的突变在啮齿动物体内这种脂肪分解机制的进化过程中是至关重要的。

现在,啮齿动物肽能够成为一个有趣的药理靶点,被研究人员用于开发针对人类受体的药物。Bartolomucci称:“这可能成为基于啮齿类动物的TLQP-21序列来开发药物的起点,因为在激活C3aR1受体和诱导减肥效果方面,TLQP-21将比内源性人类肽更加有效。”

(邱港)

相关论文信息: <https://doi.org/10.1016/j.celrep.2019.07.101>

## 42.1%患儿明确致病基因

慢性肾脏病通常起病隐匿,严重影响