

我国扩心病的临床基因研究已步入国际前沿

阴本报记者 吴正友

扩张性心肌病(dilated cardiomyopathy, DCM)是一种以心脏(左心室和或右心室)扩大、心肌收缩功能障碍为主要特征的原因不明的肌疾病,也是冠心病和高血压以外导致心力衰竭的主要病因之一。其临床表现以进行性心力衰竭、心律失常、血栓栓塞或猝死为基本特征,可见于病程中任何阶段,至今尚无特异性治疗方法,预后极差,5年生存率不及50%。近年来,其发病率在我国有逐渐增高的趋势。

最近,上海复旦大学附属中山医院葛均波教授率领的学术科研团队在扩心病基因研究中取得最新进展。

扩心病发病机理

葛均波说,新的疾病如果单纯发现致病基因,可能不一定会引起学术界的轰动,只有把这个基因研究出来,然后在动物身上把这个基因复制,最后用在模型上,才能让大家信服。

葛均波告诉记者:“我们曾经发现一个房室传导阻滞伴扩心病家系,这个家系有32个人,有4人在30岁左右出现房室传导阻滞,其中的3人后来表现为扩心病,心力衰竭,这引起了我们的重视。在得到医院伦理委员会论证通过后,我们抽到了家系成员的血液。我们首先利用候选基因筛查法,对心肌收缩单位或骨架蛋白等基因测序未果后,我们又把视线投向离子通道——心脏钠通道基因(SCN5A)。我们通过对SCN5A基因的全部编码区及相邻内含子区测序,在家系中发现了1个新的



葛均波教授,教育部长江学者奖励计划特聘教授,博士生导师。现为复旦大学(原上海医科大学)附属中山医院内科主任,心导管室主任,上海市心血管病研究所副所长,复旦大学干细胞组织工程研究中心主任。

杂合突变(C/T),其位于Exon20,碱基的变异造成了编码氨基酸的改变,在1180位置丙氨酸由缬氨酸取代(A1180V)。所有患病成员均存在A1180V突变,而年长未发病的成员未携带该突变,200例无血缘关系的正常人群亦未见该突变。提示该突变是引起这个家系发生DCM的病因,这是首次在中国人群发现的与DCM有关的致病基因突变位点。”

为了明确该突变的致病机制,葛均波又率领团队对这个新发现的突变A1180V进行了功能分析,揭示了SCN5A基因突变可以直接导致心肌细胞损伤,而不是通过引起房室传导阻滞而发生扩心病。在此基础上,葛均波团队又为这类患者的防治提供了线索。葛均波认为,作为一名医生,减少疾病不是我们的目的,发现疾病也不是我们的目的,发现以后怎么能够预防防治才是我们的主要目的。

扩心病基因研究取得新进展

在多年的不懈研究中,葛均波教授带领的科研团队还观察到未发病的突变基因携带者运动后的心电图会发生改变,研究揭示了SCN5A突变可能影响钙平衡而造成心肌损伤导致扩心病,而心电图表现则有助于高危人群的早期检出。前不久,这次扩心病的研究结果被心血管权威杂志Circulation以editor's picks接受,并以编者按的形式予以高度评价,并且论文和编者按评论同时被纳入editor's picks作为网页导读文章。

Circulation由美国心脏学会创办,是迄今全球最权威心血管杂志,国内在该杂志上发表文章并不多见,此次该文章的发表,进一步见证了其在学术研究方面的骄人成果。

葛均波指出,扩张型心肌病(扩心病)是最常见的心肌病之一,也是导致心力衰竭的主要原因。其中原发性扩心病的发病率约为40/100000,约30%的病例表现为家族遗传性。SCN5A突变是通过直

接损伤心肌细胞导致扩心病,还会通过心律失常继发扩心病,目前国际上尚存有争议。此次研究扩大了扩心病的致病基因谱,并揭示了SCN5A导致扩心病的内在机制。研究发现的电图表现提前于突变携带者后期发展成的各种心律失常或心脏结构异常,有助于与突变相关扩心病的早期诊断。除早期诊断外,对这类扩心病患者的治疗提供了新的靶点和思路,如针对离子通道、控制运动及改变生活方式等。这项研究成果标志着我国扩心病的临床研究已步入国际前沿地位。

新发现有望为扩心病患者带来福音

葛均波指出,在扩心病治疗方面,我国同发达国家相比仍有较大差距,限制了我国相关疾病医学前进的方向与步伐。而此次发现,丰富了致扩心病致病基因谱,有助于早期发现相关扩心病患者并予早期治疗。在扩心病防治方面可谓是一项大的突破,它将推动我国在扩心病领域的国际化研究水平。同时,在临床推广和运用方面具有重要的指导意义。

每一项医学研究的成功,在一定程度上都将很好地指导并推动临床医学的进展,对开拓研究新领域,攻克技术新难关,不断提高医学技术和医疗质量,满足人民群众日益增长的医疗需求影响深远。此次扩心病基因研究领域新进展在我国扩心病乃至心血管基因研究领域具有里程碑的意义,它将为我国众多扩心病患者带来更多康复的希望与福音。

行业新闻

青少年体重控制管理亟待开展

本报讯 7月8日在北京召开的第二届中国保健协会减肥分会年会暨美丽产业论坛上,中国保健协会减肥分会秘书长徐小旺指出,儿童青少年体重适宜与否一直受到人们关注,近些年来儿童青少年肥胖的趋势越来越严重,青少年体重控制管理工作亟待开展。

儿童青少年肥胖是脂肪细胞增大和脂肪细胞增多的结果,脂肪细胞的增多一直持续到青春发育期早期。一直以来,独生子女的成长发育是家庭的关注热点,青少年身体健康是很重要一环。长辈总担心孩子营养不够,从膳食到营养品应有尽有。从幼儿园到小学、中学,由于受升学等压力影响,青少年参加体育活动相对有限,造成摄入多、消耗少,过多的能量就转变为脂肪存储在体内而形成肥胖。

对此,减肥分会即将开展“青少年体重控制管理”的行动计划,徐小旺介绍,该行动计划是减肥分会贯彻落实卫生部《关于开展健康生活方式行动的通知》具体行动的一个环节,今后,分会将继续开展减肥、美容、保健等健康活动,推广健康科学减肥方法,提升日常生活质量。

论坛上,减肥分会发出了《在保健行业开展健康生活方式行动》的倡议,并发布了《2007-2008中国保健、美丽产业汇编》,据了解,该书作为编年体手册型工具书,较为全面地反映了中国美容减肥行业全貌。(王璐)

首届中国抗灾志愿者论坛在陕西师大举行

本报讯 由陕西省红色文化产业促进会(筹备组)主办、陕西省毛泽东思想研究会等协办的“首届中国抗灾志愿者论坛”日前在陕西师范大学活动中心举行。陕西省文化艺术界、陕西省社会科学界知名人士、陕西省“红风工程”志愿者协会以及抗震救灾的志愿者团队等200多名各界志愿者参加了本次论坛。西安交通大学第一附属医院抗震救灾医疗队部分队员也应邀参加。

论坛上,西安交大一附院普外科副教授王红军作了发言,讲述了他们参与四川地震灾区医疗救援的事迹,并利用幻灯片与与会者再现了灾区令人震撼与感动的一幕幕,与会代表给予了阵阵热烈鼓掌。(王百战)

产业观察

保健品市场竞争激烈 技术升级成未来出路

阴肖巍

日前,一款对外宣称有着2亿元天价配方的“保健品”——五独液正式上市,它的出现无疑给当前竞争激烈的保健品行业造成了一股强势冲击波。

那么出现天价配方又反映出国内保健品市场的哪方面问题……

迅猛发展背后市场暗藏隐忧

当前国内保健品市场鱼龙混杂,良莠不齐。专家指出,造成保健品市场比较乱的原因在于保健品这个行业门槛太低。

专家认为,保健品是非生活必需品,不打广告不卖货,进入保健行业的很多人都奉行短平快的原则,都是通过大量的广告投入和大规模的营销网络来迅速实现销售,用营销策略和资金实力而不是技术水平来影响市场,这就造成对技术的忽视。技术水平低主要表现在两个方面,一是研究开发不深入,功能因子是什么东西,在起什么作用,这东西怎样形成,由什么组成,都没搞清楚,中药在这方面就比较薄

弱,保健品就更差了。研究开发的投入或许在短期内难以见效益,但对于长远发展则会奠定坚实的基础,然而在短期行为充斥的保健品市场人们似乎难以静下心来苦练内功。二是生产环节要求不高,没有一个严谨的质量控制体系。这样一种情况再加之审批相对简单,门槛低,市场又在迅速膨胀,就造成大量的非专业化企业涌入保健品行业。

其实今天的保健品市场就是很多人一窝蜂地涌上来,绝大多数不专业,既无相关人员也无技术,只是以赚钱为目的,老百姓也由于保健知识不多,平时有些不适,也不来咨询医生,只是听信广告,盲目消费,这样的结果就造成了很多品牌无论大小都有生存空间。

缺乏规范短期操作行为成风

在保健品行业里,知名品牌迅速崛起又飞快没落,几乎成为一大经济现象,产生这一现象的原因何在?

广州中医药大学新药开发研究中心副研究员陈建南认为,产生这一怪现象的根本原因在于企业的短期行为操作,可以从以下方面来看:第一是产品方面,企业的快速成长可能是产品以外的因素形成的,但企业发展的根本还应该在于产品的优良品质,不过国内保健品企业并没有清醒地认识这一点。企业的发展,其产品的技术水平并没有相应提高,以至于一个产品生命周期过早结束,这种产品的短命现象,随着竞争的加剧,技术变革的速度加快,产品生命周期缩短是必然趋势,这点是可以理解的。保健品就其性质而言也是一种消费品,就会有生命周期的规律,但寿命如此之短,应该说是产品技术水平低,有其片面夸大功能和有效率、采取欺骗的做法的原因,这相当程度上损害了消费者利益,短期达到目的,长时间必定被消费者识穿抛弃。第二在于管理方面,国内保健的企业管理水平跟国外企业有很大差距。一个好的企业必须着眼于未来,不急功近利,所以保健品这个行业要走向规范还有很长一段路要走。

技术升级成保健业根本出路

事实上,经历市场洗礼的保健企业亟须提高实力。五独液2亿元天价配方从另一个侧面说明了市场对技术的渴望程度。陈建南认为,专业化厂家的不断出现将会使保健品市场进一步走向规范。

专家指出,针对目标群体细分,如老人、儿童、中年妇女等不同的受众都会研制出符合其生理特点的功能性保健品,目前这种既无品质保证也无服务的状况将会改观,服务会更专业化,服务种类也会更多,服务会有指导作用,也会指导保健,而且这种服务的要求将会对企业进一步细分,适者生存。今后的保健品将会有更多的中药成果导入,曾经一位老中医说,真正的名方不治病,治病不是名方,这句话的意思是更多的名方不是治疗疾病这么简单,更多的是治状态,是调节状态,这种理念和目前的保健思想是一致的,几千年积淀下来的名方数不胜数,这些都可以转化为保健品。

医院在线

苏大再版《手足口病防治手册》

本报讯 苏州大学出版社于六一儿童节前正式出版的《手足口病防治手册》热销近万册,苏州各市区乃至苏南地区的疾病预防控制中心、幼教机构、社区卫生机构为主要的市场需求。日前应各地要求,再版工作正在进行中。

根据手足口病的自然流行规律特点分析,6、7、8月才是高发季节。市民仍应保持高度警惕,防止发病出现反弹,并帮助市民更好地了解病因和防治措施,苏州大学出版社和被聘为“降魔尖兵”的南京军区疾病预防控制中心通力合作,精心策划了全方位防治手足口病的力作——《手足口病防治手册》。

预防知识和治疗方案是《手册》突出的重点。从“防”而言,《手册》教你如何消毒、洗手,如何注意个人和家庭卫生,特别在家庭和幼儿园以及其他公共场所,如何进行简单而有效的预防以有效地控制病情,并选取了几贴简便易行的中医药方供读者参考。(孙宇华)

神经外科微创手术方法

本报讯 近日,42岁的刘先生被诊断患有“斜坡脑膜瘤”,病情十分危重,因瘤体处在大脑组织的深部位置,导致手术难度和风险极大。南京军区福州总医院神经外科采用国际上先进的虚拟现实系统,先制定周密术前计划进行模拟手术过程,在实际手术中结合导航和显微技术,最终成功将其脑部肿瘤安全切除。

过去,神经外科医师只能依靠术前影像学读片结合自己的经验,进行头皮切口和手术入路的设计并完成手术,其损伤大,并发症多,死亡率高,而运用先进的虚拟现实技术,可以在患者接受颅内微创手术前,通过实时体积测量和三维透视图像处理技术,虚拟出具备立体效果的现实环境,展示一个互动的虚拟三维图像。

在操作虚拟现实系统时,医师戴上液晶显示眼镜,左手握传感手柄,右手持传感笔,通过使用切割、磨除等多种虚拟工具对虚拟三维图像进行头皮、颅骨、脑组织等切除,从而模拟实际手术操作过程。由于它可以演示病灶与正常解剖结构之间的复杂空间关系,因而在模拟手术前即选择最佳手术入路,以避免在开颅或切除肿瘤过程中损伤重要的血管或脑神经以及术中视野死角造成的肿瘤残留。这使得颅底及深部脑组织和松果体区、斜坡区等颅内最复杂区域的手术精确度和成功率大为提高,手术损伤大为减小。(吴志 张文明)

二十分钟切除左右主支气管肿瘤

本报讯 陕西宝鸡69岁的刘先生,因呼吸困难伴声音嘶哑,先后在当地多家医院按“肺炎”、“哮喘”等病治疗三个月未见疗效,且病情日渐加重。

日前,刘先生因病情进一步恶化,呼吸极度困难而转入西安第四军医大学唐都医院时,已经昏迷不醒,面部及全身绀紫。呼吸内科专家金光等人考虑病人气道狭窄,立即给刘先生行“介入性肺脏病学技术”。术中结合给氧、心电图、血氧饱和度与无创血压监测,并准备随时进行气管插管和人工机械通气。支气管镜检查发现其隆突及左右支气管可见菜花样新生物堵塞,右主支气管完全梗阻,左主支气管堵塞约二分之一。专家立即对刘先生行支气管镜下电刀切除术。首先切除右侧,保证其左侧通气,随后切除左侧。二十分钟后,双侧肿瘤均基本切除,其双肺通气良好,呼吸困难立即消失,已经苏醒的刘先生已能步入病房。为切下的肿瘤,经病理活检分类为鳞癌。

据专家介绍,这类中心气道堵塞病变以往多采用手术治疗,但许多病人在诊断时已失去手术机会,病人往往由于呼吸梗阻而窒息死亡。随着介入性肺脏病学技术的开展,为中心气道狭窄的治疗提供了行之有效的方法,特别是对于中心气道梗阻导致的呼吸困难的患者有立竿见影的效果。(朱立明)

要警惕深静脉血栓

阴季基业



深静脉血栓是由于血管内的血液因某些不良因素的影响而发生凝固,阻塞血管导致血液回流障碍,并引起相应临床症状的血管内病变。深静脉血栓是外科病人术后常见的血管并发症之一,严重者可引起肢体的坏死而致残,甚至可引起肺动脉栓塞而危及患者生命。深静脉血栓一旦并发肺栓塞,死亡率高达9%~50%,绝大多数是在几分钟到几小时内死亡。

几类人群常见深静脉血栓

首先长时间制动、卧床的人容易发生静脉血栓。如手术过程中的长时间仰卧,肢体制动或偏瘫卧床,或长途乘车、长久一个姿势处于坐位、下蹲位等,均可引起静脉血流滞缓,血液黏稠度升高而发生血栓。

其次血管壁损伤后容易发生静脉血栓。如静脉输注刺激性药物,静脉局部挤压挫伤、撕裂伤或骨折碎片创伤以及各种感染性损伤等。损伤的血管壁有利于凝血因子形成,促使血栓形成。

还有血液高凝状态容易发生静脉血栓。手术、创伤、烧伤等均可致病人处于血液高凝状态。除此之外,与外伤和手术无关的遗传或获得性高凝状态也是深静脉血栓形成的危险因素。如恶性肿瘤、妊娠、服用雌激素、DIC、骨髓增殖性疾病等,都可导致血液高凝状态,引起血栓形成。

深静脉血栓的临床表现,主要是患肢血液回流障碍引起的一系列临床症状和特征,血液回流障碍的程度与血栓发生的位置、范围有密切关系。根据血栓发生的位置,下肢深静脉血栓分为小腿肌肉静脉层血栓和髂-股静脉血栓。小腿肌肉静脉层血栓局限,多数症状较轻,经适当治疗多数可消除或机化,也可自愈。主要表现为小腿部疼痛和轻度肿胀,活

动受限,足背屈曲或压迫小腿背部肌肉时出现疼痛。髂-股静脉血栓可局限于髂-股静脉内,也可充满全下肢深静脉内。髂-股静脉是下肢静脉血流唯一的主干通路,所以当髂-股静脉发生血栓时,往往发病急,症状重,患者多表现为先有腹股沟以下迅速肿胀和下肢广泛性疼痛,随后于腹股沟以下迅速出现广泛性肿胀,浅静脉怒张,可伴有发热,患肢肤色暗红,皮温略高,股三角区沿股静脉走行区明显压痛,股内侧可触及长条状肿物,小腿腓肠肌饱满,紧张,压痛。

深静脉血栓治疗方法

一般治疗:患急性深静脉血栓病人,需卧床休息1-2周,使血栓黏附于静脉内膜,减轻局部疼痛,促使炎症反应消退。在此期间,避免用力排便以防血栓脱落导致肺栓塞。患肢抬高需高于心脏水平20-30cm,膝关节置于稍屈曲位。开始起床活动时,需穿弹力袜或用弹力绷带,适度加压压迫浅静脉,以增加静脉血回流量,以及维持最低限度的静脉压,阻止下肢水肿发展。病人在早期禁忌久坐或久立。(张献怀整理)

(上接B1版)

谈到中药为体育运动曾经作出的贡献,国家体育总局运动医学研究所所长李国平介绍说,我国著名长跑教练马俊仁在上世纪90年代初将中药和食疗方法用于恢复运动性疲劳,取得了显著效果,使我国女子中长跑项目跨入了国际前列。我国女子中长跑项目在1996年奥运会首次获得5000米金牌、10000米银牌。

在非运动员人群中广泛适用

“之所以运动医学在发展过程中成为一个和国际接轨、科技含量不断增加的学科,是因为中医中药在其中得到了广泛的研究和应用。”李国平强调。

那么,目前应用于奥运的中药和中药方剂对于非运动员是否适用?对此,李国平表示,为大众服务,是运动医学的根本目的。目前,这些成果在保证运动员取得好成绩上发挥了重要作用。同时,成果还将回馈到大众之间,为更广泛的人群服务。

“比如,有很多时候,卫生问题并不是造成腹泻的原因,而是由于工作环境、工作压力的增加造成。白领阶层、文秘、媒体从业人员,在应激状态下都有可能造成胃肠功能失调,针对这种情况,胡萝卜素微生态营养液和止泻消痛片都能发挥作用。这种方法如果延伸下来,把运动作为一种刺激源,同时,把任何其他不良的刺激造成人的尤其某些易感人群的,或者某个行业领域的人,同样可以拓展开来。体现积极的作用。它将来能不能成为一种制剂,在服务于少数人到服务于更多人的过程中,还需要严格地进行临床论证和批准。”李国平认为。

“中医中药虽然不如西药来得快,对于急症不是那么有针对性,但它在调理人的机能、防病治病方面发挥了很大作用。比如针灸,拔罐在解决运动员的肌肉骨骼问题上发挥了作用,中药的辨证施治在保持人的能力、提高免疫功能方面有待于积极推广。”李国平谈到。