

专家学者齐聚,推动罕见病科研和临床转化

5月23日,2024全球罕见病科研论坛暨第二届中国罕见病科研及转化医学大会在上海开幕。会议以“推动罕见病科研和转化”为主题,聚焦罕见病基础研究前沿进展与发展趋势,旨在进一步促进国内外科研力量的紧密合作,加快罕见病研究成果的转化应用,让更多患者受益。来自中外顶尖高校、医院、科研院所、政府部门及基金会的多位专家学者参加开幕式,分享罕见病诊疗技术和前沿科学研究成果。

开幕式上,瑞鸥公益基金会科学顾问委员会首批16位委员首次集体亮相。据悉,中国科学院院士、复旦大学校长、上海医学院院长金力,国家儿童医学中心、复旦大学附属儿科医院院长,中华医学会儿科分会罕见病学组组长,中国医院协会罕见病分会副主任委员王艺担任顾问委员会成员。

论坛上,金力通过视频以“从基因组到表型组”为题作主旨演讲。他表示,生物医学研究的核心问题是探寻宏观表型的微观机制。过去40年生物医学领域发展的驱动力来自基因组学范式,尤其是人类基因组计划发现了大量疾病表型和遗传位点关系,揭示了生物学过程,奠定了精准医学的基础。但是,由于从基因到各尺度表型之间巨大的复杂性,基因组学范式遇到了越来越大的瓶颈。为了解决这一难题,金力团队联合国内外顶尖科学家提出了人类表型组计划,以表型组学范式迭代已有范式,通过对基因-表型和宏观-微观表型之间的跨尺度、全景式精密测量与系统解析,为生物医学研究绘制新一代人类表型组导航图。

据介绍,目前国际人类表型组研究协作组已经在中国科学家的引领下成立并运作,吸引了20个国家的23个顶尖科学家团队。会议期间,围绕“如何加强罕见病科研、临床转化、国际合作”、“中国角色:中国如何融入全球罕见病基础科研与药物研发”等两大主题,与会嘉宾进行了精彩的圆桌讨论。

大会由复旦大学、瑞鸥公益基金会、国际罕见病研究联盟主办,国家儿童医学中心、复旦大学附属儿科医院和蔻德罕见病中心联合主办,共邀请来自全球20余个国家和地区的150多位演讲者参与,注册嘉宾超1600人。

复旦大学和上海医学院一直努力发挥在遗传学、医学遗传学和免疫学等研究领域的传统优势和临床资源优势,积极投身罕见病研究和诊疗领域,承担多项罕见病相关的国家级重大科研任务。

来源:浙江瑞鸥公益基金会、复旦附属儿科医院

“冰与火共舞”激活免疫挽救肝癌患者

近日,复旦大学附属中山医院介入治疗科成功实施了全球首款多模态肿瘤治疗系统治疗肝恶性肿瘤,为肝癌患者带来了新的治疗希望。

76岁的陈先生(化名)素来身体健康,却在不久前的一次体检中被发现肝内结节病灶。突如其来的噩耗犹如晴天霹雳,4月22日,陈先生和家人怀着忐忑的心情来到中山医院介入治疗科,而等待他们的,是肝内胆管细胞癌的诊断。这种癌症占原发性肝癌15%-20%,因其隐匿性和高复发率,被医学界视为“难啃的硬骨头”,而且预后极差,90%以上的患者在诊断后5年内死亡。

面对陈先生的病情,接诊的瞿旭东主任医师邀请介入治疗科主任颜志平主任医师团队一同进行了深入讨论。考虑到陈先生的年龄、病史以及传统外科手术的风险,专家们在与患者及家属沟通后,决定采用一种全新的治疗方法——多模态肿瘤治疗系统,术后配合靶向和免疫治



疗进行巩固。

对于单病灶的胆管细胞癌而言,消融手术既可以起到外科手术的效果,也能避免大的创口。传统的介入消融只有单一模式,即冷消融或者热消融,冷消融能激活免疫系统,热消融杀伤力更大,两者各有优劣。后续的免疫治疗也是一种新兴的肿瘤治疗方法,能够通过药物激活人体免疫系统,依靠自身免疫机能杀灭癌细胞和肿瘤组织。面对棘手的肝内胆管细胞癌,创新的多模态肿瘤治疗系统不仅实现了“一针两用”,结合了冷消融

和热消融的优势,更能在不增加创伤和风险的前提下,最大量释放肿瘤抗原,激活患者的免疫系统,为后续的靶向和免疫治疗提供有力支持。

手术当天,医生们巧妙地操控着“冰与火”的力量。在超声探头的引导下,消融针穿刺肝脏精确到达肿瘤内部。首先,通过冷冻消融技术“冰封肿瘤”,将深低温液氮注入消融针,直达肿瘤内部,使肿瘤组织温度骤降,肿瘤细胞在冰晶的挤压下逐渐崩溃。紧接着,用射频消融“焚烧肿瘤”,在射频电磁场的作用下,

肿瘤组织在短时间内就能产生高达60-150摄氏度的高温,导致肿瘤细胞在“火海”中迅速凝固性坏死。“冰与火”的交替攻击不仅摧毁了肿瘤组织,实现了对肿瘤的局部根治效果,更是为身体免疫系统注入了一剂“强心针”。大量肿瘤抗原被释放至全身,有效增强了患者的抗肿瘤免疫反应。

术后,陈先生恢复迅速,仅有一个穿刺点的微小创伤让他当天便能够下床行走,术后第三天顺利出院。一周后陈先生就已经恢复到了术前的正常状态。

颜志平主任医师表示,目前肝癌的治疗进入百花齐放的时代,多模态肿瘤治疗系统的成功应用,不仅证明了国际上首次提出的多模态热物理免疫治疗的理念和方法的有效性,更为肝癌患者的治疗提供了更加精准和定制化的选择。中山医院作为该技术的首批试点医院,将继续为肝癌患者提供更先进和有效的治疗服务。

来源:附属中山医院

稳健护航奥运会资格系列赛上海站

5月16日至19日,首届奥运会资格系列赛在上海黄浦滨江开赛,464名来自全球各地的运动员在这里争夺150余个巴黎奥运会的参赛席位,其中包括在东京奥运会上夺金的7名选手。作为赛事的重要医疗保障单位,华山医院稳健护航、保障比赛顺利进行。

本次奥运会资格系列赛是国际奥委会举办的全新赛事,包括霹雳舞、攀岩、滑板和自由式小轮车四个项目。四项比赛主

题不同、风格不同,但都存在一定的安全风险。由于本系列赛事是首次办赛,国内暂无相关保障实践经验,为保障运动员的安全及赛事的顺利进行,在国际奥委会的专家指导下,赛事现场设立了3个公共医疗站、1个移动医院、5个运动员医疗点以及3个重症医疗巡查组。现场配置了7辆救护车,在4个驻地酒店分别配置1辆救护车,并制定相应的应急预案。

华山医院承担了与国际奥

组委医疗官团队的沟通对接工作及组委会驻地酒店的保障工作,并设立移动医院、1个运动员医疗点,1个重症巡视组。为确保“首次办赛,首次保障”顺利开展,华山医院从卫生应急人员库中抽调了保障经验丰富、医疗技术过硬的医务人员参与保障工作。现场移动医院(保障团队)由运动医学科、神经外科、麻醉科、骨科、普外科、心内科、急诊、ICU、口腔颌面外科、护理、放射科等科室组成,并配手术车、X光

车两辆。

比赛前期,保障团队成员多次与市医疗急救中心、上海市黄浦区消防救援支队确定流程、开展演练,确保每个细节万无一失,避免救治途中可能出现的操作失误。经过反复培训,解救团队可在2分钟内完成受伤运动员的脱困及救治。华山医院保障团队凭借协同高效的工作流程顺利完成保障任务,获得了国际奥委会医疗官的高度认可与盛赞。

来源:附属华山医院

研究亨廷顿病机制

人脑皮层的发育涉及极其严密的时空程序。人类拥有模式生物无法企及的高度复杂的大脑皮层,而这些高度发大脑皮层构成了人类高级认知功能的基础。亨廷顿病(Huntington's disease, HD)是一种单基因常染色体显性遗传的神经退行性疾病,自1993年克隆出亨廷顿基因至今没有有效的治疗办法。HD患者多能干细胞衍生的脑类器官可作为研究内源性突变亨廷顿蛋白(mHtt)引起的神经发育障碍机制的很好的体外模型。

日前,复旦大学基础医学院解剖与组织胚胎学系马丽香与生命科学学院赛音贺西格联合

课题组在应用脑类器官研究HD疾病新的机制方面取得了新进展,相关研究成果在线发表在《分子精神病学》(Molecular Psychiatry)杂志上。

该研究首先利用HD患者多能干细胞衍生的皮层类器官(hCO)模拟了HD胎儿大脑皮质的改变,包括神经管中的连接复合体缺陷、有丝分裂后神经元成熟延迟、皮质神经元亚型的命运规范失调以及皮质发生过程中早期HD皮层下投射的异常。上述病理表型与HD胚胎样本病理表型高度吻合,也提示了HD大脑中受损的神经前体细胞与混乱的皮质神经元分层之间可能的因果联系。

来源:基础医学院

开发器官冻存技术

随着类器官技术的进步,脑类器官在研究人类大脑发育、脑疾病建模和开发新药方面显示出巨大的潜力,对研究和模拟人类神经系统疾病至关重要。然而,脑类器官的培养周期长,成本高。开发脑类器官/脑组织的低温保存方法,对推动脑科学基础和临床转化研究具有重要意义。

近日,复旦大学脑科学转化研究院邵志成研究员团队在Cell Reports Methods杂志在线发表研究论文,报道了一种被称为MEDY的全新脑类器官冷冻保存新技术,该技术在冷冻过程中能够保留脑类器官的复杂结构和功能活性,保

留人脑组织的病理特征。MEDY将能够大规模、可靠地存储各种神经类器官和脑组织,促进多种神经类器官在基础研究、临床应用和药物筛选中的广泛应用,有望将来对实现完整人脑的冷冻保存起到一定的推动作用。

该研究有望在将来显著减少了神经类器官的制备时间和成本,并能维持活体人脑组织的病理特征,便于各种神经类器官和活体脑组织的大规模存储,促进脑科学基础研究、神经类器官移植治疗和药物评估与筛选。

来源:脑科学转化研究院