

这些上医人关注罕见病，点亮生命之光

“瓷娃娃”“木偶人”“蝴蝶宝宝”“月亮孩子”……这些看似美丽的名字，对应的医学术语是：成骨不全症、多发性硬化症、大疱性表皮松解症、白化病……它们都有一个共同的名字——罕见病。

今年2月29日是第十七个国际罕见病日，主题是“关注罕见、点亮生命之光，弱有所扶、践行人民至上”。罕见病是一类发病率很低、多数具有遗传性的疾病，也被称为“孤儿病”。

在全球范围内，已知的罕见病有7000余种，其中72%为遗传性疾病，可治性的病种不足1%。在中国，由于人口基数庞大，罕见病并不“罕见”，每年新出生的罕见病患儿达20万人。

在复旦大学上海医学院，有一群“生命小径”里的拓路人坚守“为人群服务”的初心——始终关注罕见，在罕见病领域孜孜以求，这些专家学者和患者们相互搀扶、比肩而行，力求践行人民至上，点亮生命之光！

打造罕见病智库

为了汇集更多医疗资源和社会关注，附属中山医院举办了2024国际罕见病日特别活动暨“瀚蓝行动·中山护航”启动，宣布未来将通过“五大路径”为罕见病诊疗赋能，为罕见病患者护航。

中山医院副院长、复旦中山罕见病诊疗中心主任钱菊英介绍，中山医院将在官方平台设置



罕见病服务专项通道和科普专栏，定期举办国际罕见病论坛、线上交流活动，制定罕见病诊疗方法及标准。此外，通过梳理经典病例案例集建立罕见病档案和罕见病知识库及数据库，并通过AI赋能辅助诊断决策系统，打造中山罕见病智库。

据介绍，“瀚蓝行动”也是中山医院在推进国家医学中心建设中的一次创新实践。未来将继续勇敢面对罕见病领域的挑战，不断探索创新罕见病的诊疗新思路，力求为患者提供更加前沿有效的综合治疗方案。希望通过“瀚蓝行动”吸引更多学术机构、医疗机构和社会组织加入，共同为罕见病患者带来更多治愈的希望和可能。

揭开罕见病神秘面纱

2月底3月初，在附属华山医院，围绕“罕见病”主题，一系列

医学体验系列活动精彩开展。医院开放各类资源，邀请社会公众在换位体验、海报展览、讲课直播等等一系列活动中，共同揭开罕见病浩瀚星辰的神秘面纱。

体验“渐冻症”（肌萎缩侧索硬化症）患者生活的“小水桶挑战”、“微笑橙子挑战”、罕见病知识问答、罕见病科普等，提升公众对罕见病的认识与理解，为罕见病患者送去温暖与支持，为罕见病患者与社会搭建沟通的桥梁。一场缤纷鲜亮的海报展，打开罕见病的奇幻世界；一系列线上线下讲课，解锁罕见病的治疗之谜。

围绕罕见病的诊断、治疗、康复、随访各个阶段，在华山医院总有一群志同道合的人。他们科学专业各不同，但密切合作，竭力为患者提供个体化、规范化的一站式诊疗，让来自“不同星球”的他们也

能拥抱如常生活。

解答出生缺陷难题

罕见病虽然发病率低，但症状严重，治疗难、生育难。为满足罕见病患者的生育需求，附属妇产科医院在黄浦区门诊举办“国际罕见病日出生缺陷义诊”，为患者解答关于出生缺陷诊疗的问题。

义诊团队专家除了对患者疑问给出意见，还积极对疑难、复杂疾病的患者给予专业知识科普，并耐心地向大众宣传罕见病类型及治疗方法、不孕不育知识、生殖健康和保健知识。希望通过此次“为爱呐喊”活动，提高大众对罕见病出生缺陷的认知，及时提供专业的医疗帮助，真正做到源头防控，生而无忧。

妇产科医院着力从生命源头阻断罕见病的发生，在国内最早开展出生缺陷精准阻断、早筛早诊早治和示范推广工作，创建首个基于遗传咨询—突变基因鉴定—胚胎植入前遗传学诊断—胎儿遗传学诊断—新生儿筛查的规模化临床诊疗平台，实施社区人群“孕前检查”试点，提出孕前风险人群分类中国方案，为上海及全国罕见病的预防做出贡献。

多学科合力搭建平台

同样都是生长发育落后多年，4岁的小牧和6岁的小雪（均为化名），辗转多家医院多个科

室后，始终查不出病因，终于在儿科医院疑难疾病诊治中心找到了答案：一例是罕见的You-Hoover-Fong综合征（YHFS）（TELO2基因突变），另一例为桥小脑发育不全7型（PCH7）（TOE1基因突变）。

儿科医院作为国家儿童医学中心，致力于疑难罕见及重症疾病救治，2016年在国内首个建立诊断不明疾病诊治中心（UDP），2020年4月儿科医院疑难罕见病多学科联合会诊中心揭牌，至今已经诊疗疑难罕见病例达2100余例。医院针对复杂专科病例还建立了58个多学科诊疗（MDT）团队，服务超万例次患儿的救治。通过采用前沿诊断和治疗新技术，不断提升疑难罕见和危重症患儿的诊断和治疗水平，践行国家儿童医学中心的使命担当。

围绕罕见病日，儿科医院还推出系列儿科罕见病科普小文章、开设多场罕见病互联网科普直播、举行罕见病义诊专场等一系列活动，普及罕见病知识，让罕见病被看见被了解。

复旦上医人致力于为患者提供高水平的医疗服务，让患者在医学的关怀与力量中感受到温暖与希望，同时，在诊疗过程中，深受罕见病患者坚韧不拔、勇敢面对疾病的精神所感动，这种强烈的求生欲望也激励着大家不断前行，探索更多治疗罕见病的新路径。

来源：各附属医院

全新系统辅助，精准施救患儿

在O型臂3D导航系统的辅助下，国家儿童医学中心复旦大学附属儿科医院骨科团队为一名3岁先天性脊柱半椎体畸形患儿琳琳（化名）施行手术，精准切除半椎体并矫正侧弯的脊柱。琳琳也成为全国儿童专科医院中首例该项技术受益者。

3岁的琳琳（化名）患有先天性脊柱半椎体畸形，近期随访发现脊柱侧弯进行性加重。经多方打听，转至复旦儿科骨科治疗。经检查，患儿存在第5胸椎半椎体，第9胸椎半椎体，第1腰椎半椎体，脊柱明显侧凸畸形，要改善症状，只能手术矫正。

专家介绍：患儿年龄较小，脊柱周围神经血管丰富，行传统手术矫正手术，极有可能误伤神经导致全身瘫痪，甚至误伤大血管而大出血。恰逢医院引入最新型第二代O型臂3D导航系统，这是目前全国首家拥有O型臂系统设备的儿童专科医院。专家团队决定利用O型臂3D导航系

统，为琳琳精准切除半椎体并矫正侧弯的脊柱。

复旦儿科骨科主任王达辉表示，脊柱椎弓根附近结构复杂，有脊髓、神经根、大血管等，尤其是严重脊柱畸形的患者，本身发育畸形，加上每个人椎弓根形态都不同，主刀医师若一不小心，椎弓根螺钉偏内进入椎管易造成脊髓损伤、椎弓根螺钉偏外易降低矫形力、螺钉穿透椎体前壁易造成血管损伤。因此，传统的严重脊柱侧后凸畸形手术仍然存在极大的风险和困难。

这款由美敦力导航联合O型臂的技术，是目前全球最顶尖骨科智能导航和术中三维影像技术。相比传统C型臂、G型臂，O型臂的优点在于：13秒完成多角度三维图像扫描，大幅度减少辐射剂量；高清、完整、实时的三维影像导航，提供更精准的置钉定位，缩短手术时间。

术中O型臂3D导航系统，利用最新引进的3D立体影像

系统在术中为医师提供3D立体影像，术前规划模拟出立体重组影像与各层面影像，为主刀医师计划最佳的手术路径。术中还可将患者放进类似电脑断层扫描影像（CT）的仪器中，用完整360度自动环型扫描取像，即时更正路径规划与导航，避免伤害到周围的神经血管等重要器官组织，大大提高患者手术安全、准确定位、减少风险及并发症的发生。

复旦儿科院长王艺教授表示，打造人工智能设计与精准仿生制造中心，国家儿童医学中心复旦大学附属儿科医院已勾勒蓝图与布局，此次3D导航引导下的O-arm系统引进，有利于开展更为复杂和高难度的手术，使骨科手术微创化、精准化、智能化。目前，医院还配备全碳纤维脊柱床、术中肌电监护和超声骨刀等一系列高精尖辅助设备，致力于打造儿童脊柱外科中心数智化手术医疗，为儿童骨与脊柱患儿提供更高水平诊疗服务。

文/顾泳

揭示慢性疼痛性失眠新机制

近日，复旦大学上海医学院黄志力/曲卫敏团队联合上海交通大学松江研究院李亚东课题组，在解析慢性疼痛睡眠障碍的核心机制上取得新进展，相关研究成果发表于神经科学期刊《神经元》(Neuron)杂志。

该发现丰富和发展了睡眠觉醒调控理论，进一步阐明基底神经节环路在调控生理睡眠觉醒和病理性失眠中的重要作用，为临床干预慢性疼痛引发的失眠症提供了新方向。

来源：上海医学院

破译“肥胖型肠癌”的特征

日前，复旦大学附属肿瘤医院马延磊教授研究团队于国际学术期刊《细胞报告医学》(Cell Reports Medicine)发布研究成果，揭示了肥胖相关肠癌独特的肠道菌群和代谢特征，发现了益生菌与促癌菌之间的互喂共生关

系，为肥胖人群中结直肠癌风险增加提供了新的机制见解。该研究还建立了针对不同体重人群的结直肠癌特异性微生物诊断模型，为优化肥胖相关肠癌患者的早期筛查和诊断提供了新思路。

来源：附属肿瘤医院

关注泛素化系统机制及应用

近日，复旦大学生物医学研究院孙蕾研究员、美国德克萨斯大学西南医学中心Bruce Beutler院士、复旦大学生物医学研究院陈振国研究员团队合作，在Nature Structural & Molecular Biol-

ogy上发表研究论文，该研究以KBTBD2特异性招募p85α蛋白为切入点，系统研究了CRL3KBTBD2调控底物p85α蛋白过程中的结构变化和和功能特征。

来源：生物医学研究院