

全球首例 新疗法让先天聋儿恢复听力

“快看,孩子终于听到声音了。”来自江苏的牛牛(化名)出生时患有先天性耳聋,去年4月,他进行了遗传性耳聋基因治疗仅一个月后就恢复了听力。

看到孩子对声音有了反应,全家喜极而泣。这项全球首个遗传性耳聋基因治疗临床试验研究,被刊登在国际顶级医学期刊《柳叶刀》上。

基因突变是导致先天性耳聋常见病因之一

颜女士是在儿子牛牛1岁半的时候发现他听力存在问题。“孩子刚出生时在医院做过健康筛查,但是没有查出来。到了学说话的年龄,他一点说话的意思都没有。我就测试他能不能听到声音,无论是叫名字还是睡觉时放音乐,他都没有动静。”

经诊断,牛牛患有先天性耳聋,并且是最严重的全聋。得知这个消息,颜女士“感觉天塌了”。她回忆,当时一家人每天都充满忧愁。

正当颜女士陷入困境,她听说复旦大学附属眼耳鼻喉科医院启动了针对OTOF基因突变导致的先天性耳聋基因治疗法临床试验。

经过检查评估,牛牛的情况符合治疗要求并参加了这项临床试验。接受基因治疗后过了4周,牛牛终于能够听到声音。颜女士回忆:“敲门的声音大一点他就会回头,当时我真的非常激动。现在他已经会说‘我爱妈妈,我爱爸爸’之类的。”

据了解,我国每年新生约3万聋儿,60%与遗传因素即基因缺陷相关。目前临床上尚无任何治疗药物。其中,OTOF基因(表达耳畸蛋白)突变是导致先天性耳聋常见的病因之一。

在我国,婴幼儿听神经病人人群中因OTOF基因突变致聋的发病率高达41%。

全球首例遗传性耳聋基因治疗

牛牛参与的这项临床试验由复旦大学附属眼耳鼻喉科医院舒易来教授主导完成。他从事耳聋基因治疗已经十多年,历经多年探索研发出针对OTOF基因突变的耳聋基因治疗药物。

2022年6月,该项目获得伦理批准。同年10月,正式发起临床试验招募,随后实施全球首例遗传性耳聋患儿的基因治疗。

舒易来介绍:“因为这是世界上第一例,所以我们非常严格,花了大量时间保证治疗安全、有效。真正开始治疗是2022年12月,当时我们都充满期待,希望孩子能够康复。”

谈到这项治疗方式的难点,舒易来说:“耳朵跟其他器官不一样,周围都是骨头,如

何把这些药物精准递送到耳蜗里是很有挑战的。”为此,舒易来团队开发出精准、微创的耳部递送路径和装备。

据舒易来回忆,接诊患儿的过程中他们也看到了家属的不易。“先天性耳聋属于较为疑难的疾病,很多家属都跑了多家医院。”

接受治疗的第六名患儿曾经对放鞭炮、打雷等声音没有任何反应。“治疗结束后,他们来医院做检查。我说有效果之后,他们全家都哭了。看到这些小孩子能听能讲话,我们其实也很欣慰。”

舒易来和团队一直与患儿及其家属保持沟通。“4周、6周、3个月、6个月,然后第一年、第二年,我们会对病人不断进行随访。”

团队将继续探索推广临床试验

目前,该临床试验的适用年龄为1岁到18岁,最佳治疗年龄为6岁以下,已有6名患儿接受治疗。治疗后,患儿平均听力水平恢复到45分贝,“相当于正常人讲话的分贝”。

舒易来表示,未来团队会探索这项临床试验的可推广性。“希望有更多机构能加入,我们也会对递送药物等环节进行培训,优化整个基因治疗体系,让它具备可推行性。”

舒易来告诉记者,在这项临床试验研究

出来之前,患者只能借助于人工耳蜗或助听器。而耳蜗听到的声音和真实的声音不一样。

“经过治疗后,这些孩子听到的声音和正常人一样。我们现在相当于把耳聋基因治疗这扇大门打开了,向全世界证明它是可行的、有效的。对于其他基因引起的耳聋将来也希望研发出药物对患者进行治疗。”舒易来介绍说。

据央视新闻



2022年首例手术治疗

1小时被闪电劈6次 广州“小蛮腰” 原来是“主动引雷”

近日,广州雷雨天气频繁,被称为“超大号避雷针”的广州塔再上热搜,因为它1小时内被闪电劈中6次而安然无恙。为何广州塔等超高建筑易“被雷劈”,它屡屡安然“渡劫”的原因是啥?

其实,广州塔“被闪电击中”的说法并不准确,专业术语叫“接闪”——即广州塔主动吸引闪电,也就是利用避雷针和建筑物自身的金属来引雷,以免建筑物遭到雷击发生事故。

高层建筑为何易“被雷劈”

中国气象局广州热带海洋气象研究所雷电团队骨干陈绿文博士介绍,广州塔地处珠三角,该区域是我国雷电活动最为频繁的区域之一,连续雷暴日可达80天以上。

广州塔又高又尖,就是一个超大号避雷针,广州塔顶部对大气电场的增强作用非常明显。通俗来讲,身高拔群的它能够把很多附近发生的闪电吸引到自身来。据统计,广州塔每年“接闪”的累计次数可达40次以上,远比一般建筑要多得多。

中国建筑学会建筑电气分会理事长沈育祥曾表示,高层建筑的避雷针其实是“引雷针”,即闪电会主动“找”地面上较高的建筑来释放能量。

广州塔顶部对大气电场的增强作用非常明显。当高楼上空出现带电云层时,避雷针被感应上电荷,与带电云层形成了一个电容很小的电容器。但避雷针针头很尖,能聚集大量电荷,导致避雷针与云层之间的空气易被击穿,成为导体。

随即云层上的电荷经由接闪装置和引下线,流经建筑物基础,散落到周边大地,不会对建筑构成威胁,对周围区域来说,它具有很好的防雷保护作用。

广州塔为何能安然“渡劫”

作为超高地标建筑,早在建筑设计阶段,广州塔就已非常关注防雷保护。据报道,广州塔委托有关单位对闪电雷击风险作了评估,并建立了防雷保护体系。

设计师在广州塔天线桅杆上安置了防雷接闪装置,并在塔身顶部设计了避雷网格,由它和塔身金属钢外筒、塔底的接地网格共同组成雷电的传导线路。一旦发生直击雷电,电流可以顺着天线桅杆传导到避雷网格,再传到地下,所以不会对塔身造成伤害。

广州塔按照最高的一类防雷标准进行设计施工,除了在塔顶、腰、底共设置了三重防雷保护外,广州塔还专门为摩天轮等游乐设施研发了一套雷电预警系统,能在雷电发生20分钟前实现雷暴检测与预警。

对于多次被“劈”上热搜这件事,广州塔官方曾回应,有关设计让广州塔被雷电击中时会接闪,减少被击中风险,公众不用太担心。

有避雷针就百分百安全吗

有些人认为,建筑物只要安装了避雷针和避雷带,建筑物内的人和设备便不会遭到雷击。事实上,避雷针在绝大部分情况下都能保护高层建筑,但科技不可能做到百分百安全。

首先,避雷针有一定保护范围,当建筑物超出避雷针保护范围时,便不受避雷针的保护。

其次,避雷针的性能是否符合技术要求,如材料规格、接地阻值等。若因年久失修失去作用,不但起不到防雷效果,反而会增加雷击概率。

再者,避雷针只能保护建筑物不受雷击,而不能保护建筑物内部的人和设备免遭雷击。避雷针只能将50%的雷电能量泄放入地,其余50%的能量会通过感应作用和能量耦合,通过各种管线和设备泄放入地。

香港气象学会发言人梁荣武亦曾表示,闪电是不规则的“之字形”,因此雷电未必每次都能击中避雷针。在有避雷针和防雷系统的情况下,虽然雷电击中建筑物的几率很低,但仍会发生。在雷暴期间,市民应留在建筑物内,远离金属窗框,避免意外发生。

沈育祥则建议,虽然打在窗户上的雷电会通过接地装置立即引入大地,但公众在雷雨天气最好不要靠近窗户,更不要用手去摸窗框;安坐家中时,应尽量不使用连接电源的电脑,也最好不要接打电话。

据《南方都市报》