

福建医科大学附属第一医院

一个家族竟然9人患“怪病”

## 15年捕捉致病基因成功

□本报记者 刘伟芳

通讯员 夏雨晴

2007年,68岁的老张(化姓)发现近两年自己的双腿力气越来越小,从一开始的蹬自行车费劲,渐渐到爬楼梯、下蹲起立都有些困难,于是来到福建医科大学附属第一医院神经内科就诊。

就诊牵出了老张整个家族的“怪病史”:老张的外甥,在55

岁的时候也出现了下肢无力、双侧大腿肌肉萎缩;家中的长辈,也有走路没力气、举手梳头困难的情况……仔细询问后,发现家中共有9个人患病!

一系列的检查、基因排查,老张一家的病却找不出病因。在老张家族成员陆续发病期间,附一医院又发现了与老张家族病症极其类似的家族患者,这一

家人病情表现更为严重,有些家族成员40岁左右便彻底无法行走,需要坐轮椅。

家族多人患病,病因指向了家族的遗传基因——很可能是尚未被发现的致病基因导致。

带着这样的猜想,附一神经内科团队开始了长达十余年的随访、研究。

去年,团队通过长读长测序技

术结合PCR验证,明确致病原因为PLIN4基因的3号外显子99-mer动态突变,确诊为MRUPAV。

近日,神经病学国际权威杂志Acta Neuropathologica在线发表了这项研究成果。

致病基因的发现,意味着像老张这样的患者家族可以通过产前筛查,避免“怪病”进一步向下一代遗传。

省妇产医院

## 亚毫米级精准放疗 患者术后无需转院

□本报记者 林颖 通讯员 林浩

5月12日,福建省妇幼保健院五四北分院(福建省妇产医院)放疗科正式开科。作为省妇幼保健院的的全新科室,它的开设可以为女性患者带来哪些改变呢?

“放射治疗的优点在于它能最大限度地将射线剂量集中在病灶内,杀灭肿瘤细胞,同时又能最大程度保护邻近正常组织和器官。其中直线加速器可以精准到亚毫米级,对宫颈癌、内膜癌、乳腺癌等妇科肿瘤进行治

疗。此外,对皮肤疤痕疙瘩也有很好的治疗效果。”放疗科负责人李素玉说。

放疗科的开设,填补了省妇幼保健院没有放射治疗的空白,结束了妇科肿瘤患者术后需要奔波外院治疗的历史。

(上接16版)

## E 肺癌治疗手段日新月异 晚期患者也别放弃救治

朱坤寿表示,肺癌绝大多数没有明显症状,等到有症状了,比如咳嗽、咳痰、咳血、胸痛等,绝大多数是中晚期。因此,早期筛查非常重要。

但即使到了中晚期,也不要放弃希望。30年前,肺癌是不治之症,中早期患者术后的5年生存率仅35%,晚期患者大多撑不过半年。如今,很多患者可治,中早期患者术后的5年生存率达到70%,晚期患者也可精准治疗,生存5年以上的不在少数。生存率的提高与新药、新的治疗手段离不开关系。

郑德春表示,如果影像学检查高度怀疑或已经初步确诊为肺癌,应尽早到医院进行系统的检查,检查项目包括颅脑CT、磁共振、骨ECT等多种手段来对肿瘤全面评估和分期,才能决定下一步的治疗。

一般来说,早期的肺癌可以通过手术切除达到彻底治愈。对于中晚期的肿瘤治疗,目前主流的做法是进行多学科讨论后再决定治疗方案(MDT)。

林根介绍,MDT即来自肿瘤外科、肿瘤内科、肿瘤放疗科、放射科、病理科以及内镜中心等科室的专家组成诊疗团队,针对某一种肿瘤、某个肿瘤病人,提出最佳的治疗方案,同时MDT团队还将定期对病人的治疗反馈进行质量评估和优化,不断修正现有的诊疗模式,是目前肿瘤治疗的先进模式。据悉,省肿瘤医院常规开诊MDT诊疗,已累积了非常丰富的经验。

随着科技的发展,癌症诊疗的路会越走越宽,不抛弃不放弃,即使是晚期患者也能与癌共存,拥有较好的生存质量。

## 福建启动适龄女性HPV疫苗免费接种项目

福建省卫健委联合省教育厅、省财政厅、省妇联于近期共同启动福建省适龄女性人乳头瘤病毒(HPV)疫苗免费接种项目。

该项目覆盖全省各县(市、区),拟为具有福建省学籍或户籍、未接种过HPV疫苗且年龄在13周岁~14周岁半的女性(年龄界定截至2022年8月31日),按照知情、自愿、免费的原则,进行HPV疫苗免费接种。

宫颈癌是世界范围内公认的威胁妇女健康的主要“杀手”,

是目前唯一病因明确、可防可控的癌症。我省将该项目列为2022年省委、省政府为民办实事项目,各级卫健、教育、财政、妇联四部门将通力协作,共同推进项目顺利实施。

## 疫苗接种是最有效的预防措施

据省妇幼保健院副院长孙蓬明教授介绍,宫颈癌是一种可预防的疾病,疫苗接种是最有效的预防措施。

HPV有很多的亚型种类,一般来说,HPV疫苗“价”数越高,可预防的HPV类型就越多,保

护也就越全面。

●二价疫苗:预防HPV16、18型病毒,70%的宫颈癌都是由这两型病毒导致;

●四价疫苗:在二价基础上增加了HPV6、11两种型别HPV病毒的预防(90%的尖锐湿疣是由HPV6、11这两种型别HPV病毒引起);

●九价疫苗:在四价疫苗的基础上增加覆盖了HPV31、33、45、52、58型别HPV病毒的预防。

(本报综合)

## 糖尿病能逆转吗 该怎么吃

本周六,营养师、医生面对面教你

糖尿病在发病初期,由于症状不明显,很多人不知道自己得病了,目前也还没有治愈糖尿病的手段。一旦得病,终身治疗。

所以,糖尿病重在预防管理。

哪些是糖尿病高风险人

群?如何发现自己是否属于糖尿病前期患者?患糖尿病后,该如何通过饮食控制?

5月21日(周六),福建卫生报将举办“糖尿病预防和饮食指导”专场宣教活动,邀请专业医生、营养师为你科普!

## 活动内容

## 糖尿病饮食指导

福建省营养协会副会长、本报健康大使、福建医科大学附属协和医院注册营养师朱岫山将以沙龙的形式,现场分享糖尿病患者该怎么吃。

除了实用的理论指导,

朱老师还将根据EO提供的食材,现场手把手教大家如何搭配食谱。

## 糖尿病防治咨询

普通人如何预防糖尿病?糖尿病前期如何逆转?糖尿病患者日常如何健康管理?医生将现场为你解答。

## 如何报名

1. 面向人群:糖尿病确诊患者、高风险人群以及妊娠糖尿病患者。

2. 报名方式:长按下方二维码填写问卷评估信息报名,经相关审核后,将会通知成功报名者。



## 时间地点

1. 活动时间:5月21日下午3点  
2. 活动地点:EO健康沙拉万科店(福州市白马中路77号万科广场S8号楼01铺位)  
EO蔬果料理(万科店)

## 组织单位

指导单位:《福建卫生报》社、福建日报·新福建客户端  
承办单位:福建赋睿健康科技有限公司、EO健康沙拉