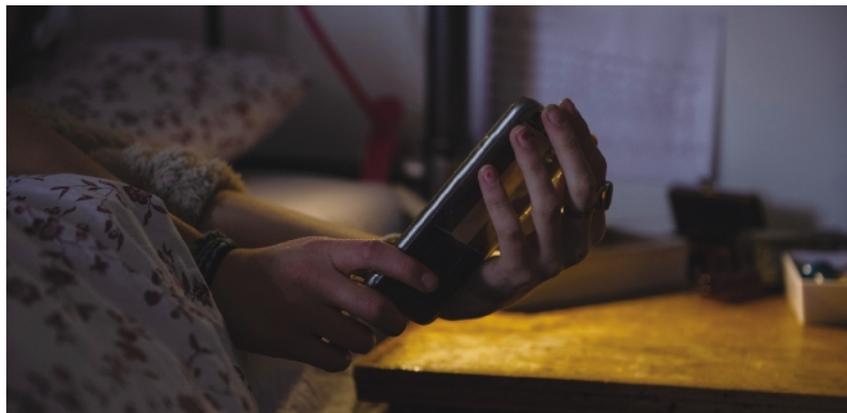


首个国际家族性致死性失眠症诊断标准出台

● 本报记者 张思玮

近日，首都医科大学宣武医院武力勇教授团队牵头，联合来自中国、美国、意大利、法国、德国、加拿大、阿根廷以及日本等国家的20多位知名专家制定了首个国际家族性致死性失眠诊断标准，并发表于国际神经病学经典杂志 *Journal of Neurology*。据悉，这是在朊蛋白研究领域首个由中国人牵头制定的国际诊断标准。



仍缺乏统一的国际诊断标准

朊蛋白病是一组致死性神经退行性疾病，包括克雅氏病(CJD)、家族性致死性失眠症(FFI)和格斯特曼综合征(GSS)。由于FFI不全外显、高度临床异质性以及缺乏特异辅助检查，其早期识别困难。并且FFI临床表现与CJD、GSS高度重叠，导致鉴别诊断困难，因此，急需一个既敏感又特异的诊断标准帮助临床医师准确识别FFI。

FFI早在1986年在尸检中被意大利研究者发现并报道，迄今全球已报道130余例。2005年，中国报道了首例FFI病例，迄今为止国内已报道60余例。

“但该疾病目前仍缺乏统一的国际诊断标准。”2018年，武力勇团队牵头，联合国内知名专家，基于核心特征、支持

特征和诊断特征建立了FFI的诊断标准，发表于《中华医学杂志(英文版)》，在国内引起了广泛关注。

然而，该诊断标准主要由中国专家制定，尚缺少国际影响力。另外，该诊断标准是基于小样本建立的，对于在临床实践中诊断FFI和鉴别其他类型朊蛋白病的适用性仍有待阐明。

鉴于此，2021年武力勇团队牵头，联合来自8个国家的20多位国际知名专家，采用改良Delphi法和网络会议法对该诊断标准进行进一步的验证、修订和更新。

武力勇团队首先建立了诊断标准编写专家小组，包括国内外20多位在朊蛋白病领域钻研多年的学科带头人及专家教授，覆盖睡眠、认知、神经影像、遗传及神经病理领域。在疫情的特殊情况下，编

写小组首先拟定诊断标准的验证及修订内容，匿名征求国际知名专家意见，对反馈意见进行整理、归纳和统计后，再匿名反馈，与国际专家共进行100余次邮件交流形成新版本诊断标准，最终通过诊断标准专题会议深入探讨，达成专家一致意见。

新标准具有良好的诊断效力

武力勇表示，新FFI诊断标准的更新内容主要包括以下四个方面：1. 基于可靠的数据分析结果，选择FFI特异而CJD和GSS中出现频率较少的临床特征纳入诊断条目，并对其进行更加明确而严谨的定义；2. 定义FFI病程一般小于2年；3. 把EEG三相波和MRI高信号特征作为排除标准；4. 将家族史明

确限制为与器质性失眠症状相关；5. 根据临床特征、支持特征、确诊特征和排除特征的灵活组合建立了一个清晰的诊断层级——可能、很可能和确诊的FFI。

“新FFI诊断标准经过再次验证，诊断可能的FFI达到敏感性92.2%、特异性96.1%、阳性似然比(PLR)23.64和阴性似然比(NLR)0.08。很可能FFI达到敏感性90.6%、特异性98.2%、阳性似然比(PLR)50.33和阴性似然比(NLR)0.095，各项指标均证明新诊断标准达到了良好的诊断效力。”武力勇说。

据悉，该诊断标准是基于团队前期发表在 *JNNP* 杂志的全球FFI临床特征总结的基础上完成的。该标准可以帮助早期识别诊断FFI以及鉴别其他朊蛋白病如CJD和GSS等，帮助进一步开展基因筛查和完善患者管理，具有重要的临床应用价值，作为首个国际FFI诊断标准得到了国际国内同行的一致认可，推动了朊蛋白病的规范化诊疗。

首都医科大学宣武医院神经内科博士研究生褚敏、硕士研究生谢可欣为共同第一作者，武力勇和中国疾控中心教授董小平为共同通讯作者。

相关论文信息：<https://doi.org/10.1007/s00415-022-11135-6>

我国首个肿瘤数字疗法产品获批上市

本报讯 日前，零氦宣布旗下子公司众曦医疗科技的数字疗法产品TH-002获批医疗器械二类注册证，成为国内肿瘤领域的首个获证数字疗法。据悉，截至2021年9月，国内已经获批医疗器械注册证的数字疗法产品(以医疗器械软件形式获批)超过17款，但并未涉及肿瘤领域。

据国家癌症中心发布的最新全国癌症统计数据，中国每年新发癌症病例约406万，死亡人数约241万，发病率及死亡率呈现逐年上升趋势。根据《健康中国行动(2019—2030年)》制定的目标，到2022年和2030年，总体癌症5年生存率分别不低于43.3%和46.6%。如何提升肿瘤患者的生存质量、延长生存时间，成为当下医疗行

业聚焦的重点问题。

然而，目前我国肿瘤领域院外基建较薄弱。构建系统性的肿瘤患者院外远程干预及管理解决方案，对于提升患者的生存获益和改善生活质量有质的帮助。

数字疗法是基于软件程序，为患者提供循证治疗干预以预防、管理或治疗疾病的方法。数字疗法产品必须经过临床试验，证明其临床有效且安全可靠，才能获得批准，从而成为临床治疗方案。它可以独立使用，也可以与药物、设备或其他疗法配合使用。

此次获批的TH-002主要面向早期术后肺癌患者，依托零氦科技肿瘤大数据平台和人工智能技术，为患者提供个性化院外康复治疗。该产

品可根据患者的基线情况以及每日的治疗完成度，自动调节并生成次日的任务。目前患者对这项产品的整体依从性稳定在80%以上，生存获益显著提升。

此前，该数字疗法产品在临床循证研究方面已经取得进展。

由天津市胸科医院胸外科教授孙大强和南方医科大学生物统计学系教授陈平雁领衔的、针对大样本量(11958例)的I~IIIA期非小细胞肺癌术后患者长期随访结果显示，I~IIIA期非小细胞肺癌患者术后主动参与随访，可使其5年生存率提高至81.8%(被动随访患者为74.2%)，且IIIA期患者的生存获益更为明显。研究人员表示，患者主动参与随访和院

外管理，更能使其自身获益。

此外，在北京肿瘤医院牵头的“基于5G物联网的肺癌患者AI健康管理”项目中，TH-002有效覆盖了肺癌健康管理诊疗的各个环节，从肺癌的早期筛查和辅助诊断，到治疗前的辅助治疗决策，治疗中的疗效评估、不良反应监控，以及出院后的术后康复指导、预后随访和后续临床科研。

项目自正式上线应用以来，已为近万名肺癌患者提供服务，肺癌患者筛查效率提升40%以上。医生使用智能辅助应用为患者提供诊治服务的比例从最开始的3%增加到47%，术前规划应用AI三维重建占肺癌手术比例达32%，随访成功率提升6%，极大提高了肺癌诊疗效率和患者生活质量。(辛雨)