

1 中国学者开启 耳聋基因治疗时代

2024年1月25日,中国学者完成的全球首个耳聋基因治疗研究登上《柳叶刀》。它被誉为“听觉医学领域里程碑式工作”,开启了耳聋基因治疗新时代。

听力损失和与之相关的言语障碍,是全球重大公共卫生问题之一,全球先天性耳聋患者高达2600万。此次研究团队由来自复旦大学附属耳鼻喉科医院、国家卫生健康委听觉医学重点实验室等的科研人员组成,入组患儿均为耳畸蛋白缺陷(OTOF基因突变)导致的先天性耳聋,最大年龄11岁,最小只有1岁。

研究团队创新使用了双AAV载体,解决大基因在内耳的递送难题。医生将正常基因序列导入患者内耳感受声音的毛

细胞内,修补了先天缺失的毛细胞功能,从根本上改善了听力。经过基因治疗,这些患儿的听力恢复到了正常人的六七成水平,部分患儿能进行日常对话。

该研究及其他类似的探索,为更多遗传性疾病的基因增补治疗提供了思路。2024年5月7日,《新英格兰医学杂志》发布了全球首个遗传性视网膜病变基因治疗研究,14名先天失明患者中,11人出现显著的视力改善。

相关论文信息:[https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(23\)02874-X](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(23)02874-X)



2 “基因编辑猪-人”肝脏 异种移植取得突破

2024年3月10日,空军军医大学西京医院异种肝脏移植临床研究取得重大突破——成功将一只多基因编辑猪的全肝以辅助的方式移植到一位脑死亡患者体内。术中,移植肝脏恢复血流后即刻分泌胆汁,未见超急性排斥反应,且术后持续工作。经科技查新,国内外未见同类报道,属世界首例。

该研究首次探索了“基因编辑猪-

人”肝脏异种移植的可行性,在科学理论创新、核心技术攻关、军事医学应用等方面取得原创性突破,将在救治修复、功能重建、移植替代,特别是重要脏器移植中发挥重要作用。



3 全球首例活体人类 移植猪肾脏手术完成

2024年3月16日,美国马萨诸塞州总医院的外科团队完成了全球首例活体人类移植猪肾脏手术。接受猪肾移植的是一位名叫Richard Slayman的62岁终末期肾衰竭患者。

移植的肾脏取自一头小型猪,这头猪经过了eGenesis公司科学家进行的CRISPR-Cas9基因组编辑,修改了69个动物基因。这些编辑的基因组旨在防止捐赠器官的排斥反应,并降低接受者感染器官中病毒的风险。

全球首例活体人类移植猪

肾脏手术的初步成功,让研究人员燃起了对猪器官进行更大规模临床试验的希望。这样的试验可能会将“异种移植”带入临床。

国际异种移植协会主席Muhammad Mohiuddin说,临床试验将产生急需的关于异种移植安全性和有效性的详细数据。



2024年度医学科技十大新闻

4 首个双语读脑装置 让失语者重新“开口”

2024年5月20日,美国加利福尼亚大学旧金山分校的研究人员在《自然-生物医学工程》发表的一项研究称,与大脑植入物耦合的人工智能系统首次帮助一个无法正常说话的人用两种语言进行交流。

这项研究只有一名编号Pancho的参与者,因20岁时中风导致身体大部分瘫痪。他可以呻吟和咕哝,但无法清楚表达。Pancho的母语是西班牙语,在中风后学会了英语。

研究团队开发了一个人工智能系统破译Pancho的双语讲话。这些模块能够根据第一个单词区分英语和西班牙语,准确率为88%,而解码语句的准确率为75%。Pancho最终可以与研究人员进行坦诚的没有剧本的对话。

研究揭示了大脑中语言处理的一些意想不到的方面。之前一些使用非侵入性工具的实验表明,不同的语言会激活大脑的不同区域。但研究人员对大脑皮层直接记录的信号进行检查后发现,有关西班牙语和英语的许多大脑活动实际来自同一区域。

这项研究为人们了解大脑如何处理语言提供了见解,并为无法口头交流的人恢复多语言能力带来了希望。

相关论文信息:<https://doi.org/10.1038/s41551-024-01207-5>



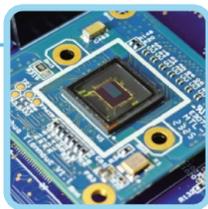
5 我国科学家研制出世界 首款类脑互补视觉芯片

清华大学类脑计算研究中心团队借鉴人类视觉机制,提出了基于原语表示的多通路互补类脑视觉感知新范式,将视觉信息拆解为基本原语,并有机组合成“认知”和“运动”两条优势互补、信息完备的通路,突破了瓶颈。

基于此,团队成功研制出类脑互补视觉芯片“天眸芯”,降低90%带宽,实现每秒10000帧、10bit、130dB的高速、高精度、高动态范围视觉感知;发展了软件、算法、数据集和系统,在自动驾驶复

杂开放道路方面展示了优异的性能。该成果于2024年5月30日作为封面文章发表在《自然》上。它将极大推动自动驾驶、高端感知的变革,成为具身智能和现实视觉交互的关键技术。

相关论文信息:<https://doi.org/10.1038/s41586-024-07358-4>



6 几乎100%有效的 艾滋病预防药问世

2024年6月20日,艾滋病病毒(HIV)抑制剂类药物Lenacapavir发布关键性III期临床结果,试验中2134名非女性使用此药进行暴露前预防(PrEP),最后没有1人感染HIV。3个月后,一项横跨四大洲的相似研究显示,它对更广泛性别多元化人群的保护效力高达99.9%。

这是人类在对抗艾滋病史中一个新的里程碑。Lenacapavir的试验结果显示,只需注射一次,即可在体内维持半年几乎100%的预防效力。

科学家认为,未来“一针管终身”且

价格低廉的疫苗,或许才是消灭HIV的终极武器。但在此之前,Lenacapavir有可能保护数百万人免受感染,随着这样的突破惠及最需要的人,艾滋病或将逐步从一种颠覆社会的疾病,转变为一种罕见病症。

相关论文信息:<https://doi.org/10.1056/NEJMoa2407001>



7 通用 CAR-T 决战 自身免疫性疾病

2024年7月15日,上海长征医院等机构联合专家团队在《细胞》发布重磅研究——全球首次通过自主研发的“通用型”CAR-T(嵌合抗原受体T细胞)疗法,成功治疗了3名患有严重复发难治性风湿免疫疾病的患者。

目前,全球有20%的人口不同程度地受到100多种不同类型自身免疫性疾病的影响。而CAR-T疗法则有望从根源上清除患者体内致病的浆细

胞,重置患者免疫系统,实现自身免疫性疾病的彻底治愈。2021年,德国学者率先用自体CAR-T疗法,成功治疗了一名20岁的难治性系统性红斑狼疮女性患者,轰动全球。

上海长征医院徐沪济教授团队,则



8 马斯克旗下脑机接口 公司完成二次人体植入

当地时间2024年8月2日,Neuralink创始人埃隆·马斯克透露,该公司在第二个人身上植入了人体脑机接口(BCI),BCI工作良好,1000多个电极中约有400个正在提供来自受试者大脑的信号。他没有透露植入手术或接受者的细节,只是指出接受者患有脊髓损伤。

马斯克表示,今年可能会再植入8个BCI。他预测,未来的BCI将帮助患有精神病、癫痫和记忆力减退等疾病的人。



9 世界首例干细胞治疗 恢复人类视力

日本大阪大学的研究团队实现世界首例诱导多能干细胞(iPS)角膜移植手术。在接受手术的4名视力严重受损患者中,3人在接受干细胞移植后,视力得到了持续一年多的显著改善。另一名患者视力虽有所提高,但并不持续。相关论文2024年11月7日发表于《柳叶刀》。

研究人员从健康的供体中提取血细胞,并重新编程为胚胎样状态,然后将其转化为一层薄而透明的鹅卵石状



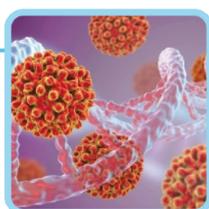
10 乙肝临床治愈率 首次突破30%大关

2024年12月5日,南方医科大学南方医院感染内科金林教授团队等人在《新英格兰医学杂志》发布乙肝治愈最新研究成果,在国际上首次充分证实联合使用靶向HBV RNA的小核酸药物和免疫激活药物,能实现病毒抑制、免疫激活双重策略,使乙肝治愈率突破30%大关。

对于乙肝表面抗原水平低于1000 IU/ml的患者,试验中的治愈率可达

47%。这为全球乙肝患者带来了新的治疗选择和希望。综合数据显示,2022年全球约有2.54亿人感染乙肝,约110万人死亡。

传统治疗慢性乙肝的药物无法完全清除潜伏在肝细胞中的病毒DNA。停药



首次报道了运用异体CAR-T成功治疗自身免疫疾病。自体CAR-T要利用患者自身细胞,只能实时定制。异体CAR-T则可以提前制备、量产,有望大幅降低治疗费用,并让患者第一时间得到治疗。

无论是自体还是异体CAR-T疗法,目前都面临着随访时间短、长期疗效和安全性未知,以及一系列技术细节上的挑战。但无论如何,这可能是人类攻克自身免疫性疾病最好的一次机会。

相关论文信息:<https://doi.org/10.1038/d41586-024-03209-4>

据悉,美国神经技术公司Neuralink今年已完成两次BCI植入手术。首次手术于2024年1月完成。Noland Arbaugh颈部以下瘫痪,是首位接受Neuralink的BCI的人,现在可以使用该设备控制电脑屏幕上的光标玩游戏。但在BCI植入一个月后,85%的柔性线在Arbaugh的大脑中缩回。作为回应,Neuralink的工程师改变了算法,将神经数据转换为传递给计算机的命令。

角膜上皮细胞。作为手术的一部分,该团队刮掉覆盖在患者一只眼睛的受损角膜上的疤痕组织层,然后缝合来自供体的上皮细胞,并在上面放置一片柔软的保护性隐形眼镜。

研究人员计划2025年3月启动临床试验,并表示这些成功的案例表明,他们正朝着正确的方向前进。

相关论文信息:[https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(24\)01764-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(24)01764-1)

后,病毒可能复发;但长期使用又可能造成乙肝病毒耐药突变,或导致无法逆转的肝脏损伤。但侯金林等人的研究,预示了联合疗法治疗乙肝病毒感染新时代的到来。

截至2022年,我国约有8600万名乙肝病毒携带者,其中约2800万需要治疗,但临床治愈率仅为15%。侯金林指出,未来10年是乙肝功能性治愈的关键期,应采用新策略与新技术,吹响攻克乙肝的冲锋号。

相关论文信息:<https://doi.org/10.1056/NEJMoa2405485>