

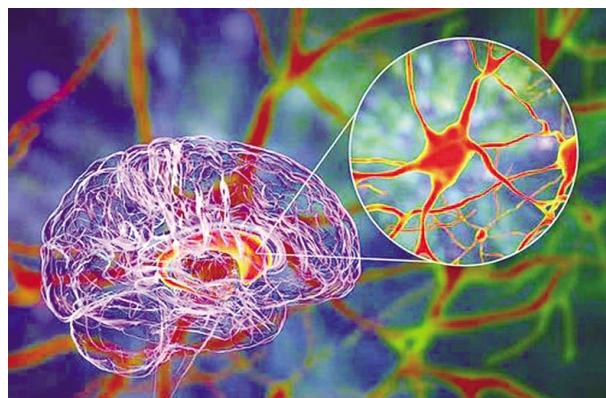
亨廷顿舞蹈症治疗首次采用基因疗法

本报讯 一种首次采用的一次性基因疗法有望显著减缓亨廷顿病(又称亨廷顿舞蹈症)的进展,可能为治疗这种罕见遗传性脑部疾病铺平道路。

据《自然》报道,在一项针对29名早期亨廷顿病患者的小型试验中,接受高剂量基因疗法的参与者与对照组相比,在3年内疾病进展减缓了75%。

荷兰基因治疗公司uniQure近日公布的数据显示,这种基因治疗的益处在多项临床指标上均具有统计学显著性。研究人员观察到,接受治疗的患者脑脊液中,与神经退行性病变相关的一种毒性蛋白水平有所降低。基于这些研究结果,uniQure计划明年向监管机构申请批准这种治疗方法。

“这种基因疗法是一大进步。”参与该试验的美国俄亥俄州立大学韦克



纹状体尾状核是该基因疗法靶向的大脑区域之一。

图片来源:KATERYNA KON

斯纳医学中心神经学家Sandra Kostyk说,过去减缓疾病进展的方法可能为亨廷顿病患者延长了寿命,但并非治愈方法。她补充说,由于参与者人数较少且试验结果尚未正式发表,这次的治疗进展应被视为初步结果,“我认为

需要更多时间和更多数据”。

亨廷顿病患者的症状通常逐年恶化,多发生于35至55岁之间。疾病初期可能表现为协调能力丧失或健忘,随后进展为不自主运动、剧烈情绪波动、记忆和思维能力逐渐

衰退。该病由亨廷顿蛋白基因中DNA重复序列过多引起。目前尚无针对这一根本病因的治疗方法,只能使用药物缓解症状。

此前的治疗尝试利用短链DNA或RNA减少缺陷亨廷顿蛋白产生,

但在2021年,一种领先候选药物在后期试验中失败。这一临床挫折促使研究人员转向另一种策略——基因治疗,旨在提供一次性干预,从源头上修饰缺陷基因。

uniQure的基因疗法需要进行漫长的手术。临床医生使用磁共振成像技术,通过头骨上的小孔精确放置套管,将药物缓慢注入大脑的纹状体,这是大脑中最早受亨廷顿病影响且受影响最严重的区域之一。

今年早些时候,一个具有相似分子设计和递送策略的竞争性基因治疗项目也进入了临床测试。该项目由生物技术公司Spark Therapeutics开发,该公司现隶属于瑞士制药巨头罗氏。如果获得批准,这两种疗法的费用预计超过100万美元。

(李木子)

干眼症患者就诊率堪忧

本报讯 干眼症可能引发明显不适,且随年龄增长而愈发普遍。然而,直到现在还不清楚到底有多少人患了这种疾病,预计在5%至50%之间。

近日在第43届欧洲白内障与屈光外科医师学会(ESCRS)大会上公布的一项研究显示,美国和欧洲超过一半的人患有干眼症,但仅有20%的欧洲患者和17%的美国患者得到诊断,且需要等待多年才能获得专业治疗。

波兰华沙维申斯基红衣主教大学的Piotr Wozniak在会上表示:“我们的研究显示,有大量患者正在无助中忍受痛苦。问卷调查发现,许多欧洲人把干眼症视为正常的衰老现象,因此选择忍受。作为医生,我深感忧虑,因为一滴眼药水就能显著缓解症状,但很多人甚至不愿意寻求帮助。”

Wozniak展示了正在进行的国际研究项目“干眼症未满足的需求:症状、治疗与严重性”(NESTS)的研究结果。该研究对5个国家超过5000名成年人进行了调查。“研究发现,58%的公众自述存在干眼症状,但仅1/5获得医疗机构的正式诊断。”他表示,“大规模样本量确保了研究的可靠性。”

Wozniak指出,该研究详细追踪了患者的治疗过程,显示近1/3的人在寻求专业帮助前出现该症状已有5年多。NESTS还

发现,约半数患者每天都会出现症状。“治疗延误令人担忧,毕竟干眼症是一种进行性疾病,早期干预可避免炎症恶性循环。”

此外,在美国进行的一项研究表明,35%至75%的人群深受干眼症困扰,通常在阅读、驾驶等方面受到影响;70%的人不了解干眼症治疗方案,40%的人不知晓该病的其他风险。

“这些发现强调了干眼症对生活质量的广泛影响,表明大量人群正在默默地承受痛苦。”Wozniak指出,“我们需要让患者和公众了解干眼症的成因、后果和治疗方案,并强调定期眼部检查的重要性。此外,我们必须支持专业医疗人员为不同类型干眼症匹配适当的治疗方案,因为‘干眼’状况存在个体差异。”

如果未获治疗,干眼症可能引发严重不适并造成炎症,常见症状包括沙砾感、酸痛、瘙痒及灼烧感等。由于泪腺功能的衰退,50岁以上人群更易患干眼症。

ESCRS主席Filomena Ribeiro指出:“这些发现揭示了干眼症在公众中的真实普遍程度。考虑到该病对眼科手术结果及生活质量的影响,极小比例患者寻求帮助的现象令人担忧。眼科医生在接诊时应与患者讨论这一问题,并鼓励人们进行定期检查。”

(王体瑶)

美国癌症研究协会发布《2025年癌症进展报告》

本报讯 近日,美国癌症研究协会(AACR)发布了《2025年癌症进展报告》(以下简称《报告》),回顾了过去一年在抗癌路上获得的众多进展。《报告》显示,近年来癌症死亡率显著下降。除早期筛查和生活方式改变外,创新癌症疗法的持续开发是癌症患者预后改善的主要原因。

《报告》分析显示,1991—2023年,总体癌症死亡率下降34%,相当于避免超过450万例癌症死亡。这一下降主要得益于公共卫生措施,尤其是预防、筛查与疫苗接种。尽管整体抗癌取得显著成效,但不同癌种的抗癌进展不均。5年总生存率方面,胰腺癌为13%、多形性胶质母细胞瘤为6%,而乳腺癌达92%、前列腺癌达98%。这仍是学术界与产业界需要共同应对的关键挑战。

《报告》指出,2024年7月1日至2025年6月30日,美国食品药品监督管理局共批准20款用于多种癌症类型的全新疗法和1款用于肺癌治疗的新装置,并将8款已批准疗法的适应证拓展至新的癌种。1990—2022年,在全球范围内共有568款创新抗癌疗法上市。同时,免疫治疗近年来取得多项突破,创新治疗模式推进显著。

在《报告》中,AACR特别提及血液肿瘤领域的抗癌进展。血液肿瘤主要包括白血病、淋巴瘤和多发性骨髓瘤。在研究与技术创新的推动下,血液肿瘤死亡率显著下降,更多患者生存期延长、生活质量提升。1991—2023年,慢性髓系白血病(CML)、非霍奇金淋巴瘤(NHL)以及多发性骨髓瘤的死亡率分别下降71%、43%和31%。

《报告》显示,危险因素预防与早期筛查的加强,以及免疫疗法与靶向疗法等创新疗法的相继获批,正持续推动癌症死亡率下降;尤其在血液肿瘤领域,精准医学驱动的突破带动了疗法的跨疾病应用。

(刘小杰)