

《X 连锁视网膜劈裂症临床诊疗的中国专家共识(2025)》发布

● 本报记者 王昊昊 ● 李林

X 连锁视网膜劈裂症(XLRS)是一种多发于 20 岁以下男性的难治性视网膜疾病,严重影响患者的视觉质量与生活质量。目前缺乏全球及我国 XLRS 患病率的流行病学研究资料。1972 年至 1990 年的一项统计数据表明,法国北部地区 XLRS 患病率为 1/28000。

《X 连锁视网膜劈裂症临床诊疗的中国专家共识(2025)》(以下简称《共识》)由中南大学爱尔眼科研究院、爱尔眼科研究所教授唐仕波牵头发起并组织撰写,执笔和主要专家成员来自上海交通大学医学院附属第九人民医院、中南大学爱尔眼科研究院、首都医科大学附属北京同仁医院等单位。

《共识》系统梳理了其发病机制、临床诊断标准和基因治疗前沿探索等,对 XLRS 概念的基本认知、发病机制、诊断流程、治疗进展和遗传咨询提出了专家建议,为我国 XLRS 的诊疗建立了首个规范化体系,填补了国内该领域的临床指导空白。

专家组成员指出,临床实践中,XLRS 患者的临床表现具有高度异质性,且该病的诊断易与获得性视网膜劈裂症、Norrie 病、黄斑囊样水肿等疾病相混淆,而我国基层的眼科医生对 XLRS 的诊治认知尚有不足,常常导致漏诊或误诊。此前,国内外一直缺乏规范的 XLRS 诊断和治疗方案,为 XLRS 的治疗带来极大挑战。



图片来源:视觉中国

《共识》指出,XLRS 的诊断主要依靠患者临床表型和家系调查结果,男性患者、疾病首发年龄、视力缓慢或急剧下降特点、眼底特征性改变以及相关辅助检查结果是可疑诊断的主要临床依据。临床上针对疑似 XLRS 的患者应关注其家族史,详细收集其家族成员患病史及临床症状,对家族成员进行基因检测和全面的眼科临床检查。临床检查的必要项目包括视

力、视网膜电图、视野、彩色眼底照相和光学相干断层扫描技术等。

治疗方面,则需针对不同疾病时期、不同病程和患者的具体表现进行选择或综合治疗,包括低视力辅助治疗、药物治疗、手术治疗和基因治疗。

专家组成员建议,患者每年进行定期全面的眼科检查,以动态评估视网膜结构和功能变化情况,及时调整治疗方案。若 XLRS 患者出现突发的视力急剧下降、眼前飘浮物或闪光感、视物变形、视野缩小等情况,可能是由于发生了视网膜脱离等并发症,应及时就医并接受相应治疗。

首个围手术期麻醉管理大模型“南方智麻”发布

本报讯 近日,南方医科大学南方医院(以下简称南方医院)在广州发布我国首个围手术期麻醉管理大模型——“南方智麻”。该模型以先进的大语言模型 DeepSeek 为基础,融合麻醉学核心知识体系与海量真实临床数据,面向医院管理、患者服务与基层提升三大场景落地应用,标志着我国在围手术期智能麻醉管理领域迈出了关键一步。

麻醉管理贯穿围手术期全过程,涵盖术前风险评估、术中麻醉维持与生命支持、术后监护与康复等关键环节。然而,南方医院麻醉手术中心主任刘克玄教授提到,当前麻醉决策高度依赖医生经验,缺乏系统化、多模态、可追溯的辅助支持工具,面临临床风险预测不精

准、信息整合困难等挑战。

为应对上述挑战,刘克玄教授团队在“十四五”国家重点研发计划项目支持下,研发了我国首个围手术期麻醉管理大模型——“南方智麻”。“南方智麻”基于 DeepSeek 大语言模型,融合麻醉学权威教材、国内外临床指南、专家共识及百万例中国手术患者的高质量麻醉病历,构建术语-知识-病例三层次麻醉专业知识图谱,实现知识系统化表达与全链路可追溯。

刘克玄团队早在 2018 年便在国内率先建立了“围手术期数据库”,并牵头组建“中国围手术期结局研究电子数据库联盟”,目前已涵盖全国近 30 家医疗机构,汇集超 1000 万例手术的多模态数据,构建起国内

最大规模、数据质量最优的围手术期协作网络。这一数据库正是“南方智麻”本土高质量训练数据的核心来源,为大模型的专科化转化奠定了坚实基础。

“‘南方智麻’针对不同临床应用场景设立了医院端、患者端、基层医师端三大功能端口,通过本土高质量数据微调与任务定向优化,具备对围手术期任务的精准理解与响应能力,可显著提升麻醉管理的个体化、精准化和智能化水平。”刘克玄表示,“南方智麻”是“数据驱动+AI 赋能”的创新实践成果。未来,随着模型的不断优化和推广应用,“南方智麻”将成为麻醉医生的日常工作助手,实现安全、高效、个体化的麻醉管理。

(朱汉斌 屈理慧)

本报讯 近日,“临床试验系列创新:粤港澳大湾区国际临床试验大会”在深圳光明区开幕。大会由广东省健康管理学会主办,中山大学附属第七医院(以下简称中山七院)、深圳医学科学院粤港澳大湾区国际临床试验中心联合承办。

专家们现场分享了不“少”“硬货”。比如,设计临床试验的“妙招”,能更快找到好疗法;在基因治疗上取得突破,给原本“无药可医”的罕见病家庭带来新希望。讨论的核心始终围绕“如何实实在在地提升治病救人的能力”。

如何利用粤港澳大湾区的优势,加强协作、优化流程,让真正有效的诊疗新方法在大湾区“跑”得更快,更快用到患者身上?

大会主席、深圳医学科学院副院长涂欢认为:“在光明科学城战略布局下,我们协同优质区域医疗资源,构建‘基础研究+技术攻关+成果转化’全链条的创新闭环,最终让患者成为最大受益者。”

医学临床研究如何更上一层楼,更好解决实际问题?

《美国医学会杂志》主编 Kirsten Bibbins-Domingo 从如何找准研究题目、规范做试验,到写好论文,从多个角度为提升临床研究的国际影响力与解决实际问题的能力进行了分享。中山七院临床医学研究中心副主任袁金秋也表示:“加强国际合作,推动医学数据合作共享,可以快速提高中国临床研究在全球的影响力。”

此外,与会专家们还交流了在肿瘤治疗领域,如胃癌、鼻咽癌、胰腺癌的精准治疗与微创手术新进展的心得,旨在提升疗效与患者生存质量;优化了心脑血管急症如脑卒中的抢救流程;探索了扩大低剂量 CT 肺癌筛查等早筛早防策略;同时研究了限时饮食干预脂肪肝等生活方式管理方案,用更简便的方法守护大众健康。

(刁雯蕙 张仰婷)

粤港澳大湾区国际临床试验大会举办