

“许愿瓶行动”圆梦活动暖羊城 个小小梦想悉数成真



■南方医科大学南方医院的医护人员、参加此次活动的志愿者们合影。

志愿之光

防治地贫志愿宣传队伍中多了很多新面孔

防控地贫,志愿者的日常宣传和医学专家的“一线奋战”同样重要。雨幕中,很多“受助者”变成“助人者”,从“圈外人”变成“宣传员”。

新快报记者观察到,负责在现场搬物资、派传单、讲解地贫防控知识的“黄马甲”中,除了重型地贫患者的家长,还多了一群“圈外人”。“从去年开始,我们的志愿宣传队伍中就多了‘番禺好人’‘红棉老兵’这些‘圈外人’,还有‘脱贫’患者的家人。有了他们助力,地贫防控知识可以更广泛普及开去。”何淑娟告诉新快报记者。

78岁的“番禺好人”凌顺珍退休前是何贤纪念医院的助产士,她说:“我在助产岗位上目睹过重型地贫宝宝降生,非常明白这个群体面对的苦难。退休之后,我致力于助残、助医。地贫是能够防范的基因遗传疾病,我们做好日常科普和宣传,就能在地贫基因前筑起防线,阻挡疾病。”

凌顺珍手上的传单并非每一张都能顺利派出,有人拒接、有人接完

资料匆匆走开,亦有人愿意停下脚步听她讲解。“只要市民不嫌我啰嗦,我愿意细细讲每个防控重点。”老人笑容灿烂地说。

“以身说法”是地贫家长们的宣传妙招。49岁的何翠娟和45岁的秦少冰在现场为病友们鼓劲儿。“我儿子已经20多岁了,治愈了疾病,重启了人生。”何翠娟说,儿子成年后,她一直带着他做志愿者,她“晒”出一张记者熟悉的照片:“今年春节前,我儿子还参加了新快报的爱心团年夜饭志愿活动,搬物资、带宾客这些工作,他都很积极地做。”

秦少冰的孩子阿标“脱贫”后的人生更精彩。新快报记者了解到,阿标已经考上上海财经大学的博士生。“我们这次来参加志愿服务,是希望用自己的经历鼓励正在遭受重型地贫侵害的患儿家庭。孩子还小,有着无限可能。希望家长勇敢尝试科学疗法,也希望未来有更多孩子摆脱病魔,开辟新生。”秦少冰说。



■专家在讲解有关地贫的知识。

除了移植,还有哪些疗法可助“贫友”破局? 专家解惑:新疗法有进展 新指南已出台

“我女儿已经14岁,过去她与爸爸、姐姐和弟弟都做过配型,配不上。现在只好继续维持传统的输血和排铁治疗。每当血液供给紧张,我们的心里就‘好怕怕’。”围绕在义诊专家身边的患儿家长阿欢,表达了大龄重型地贫患者群体的集体困惑:错过移植,还有哪些疗法可以提高“贫友”们的生存质量?

为此,冯晓勤、吴学东等专家分享了重型地贫治疗的前沿技术和最新动态。新快报记者了解到,备受关注的新疗法——“编辑基因”治疗一期临床试验顺利结束,二期临床研究正在开启新篇;传统疗法中,祛铁治疗和输血规范治疗接踵出台“中国版”规范指南,旨在为基层医生和基础医疗机构带去专业指引,为患者“全疗程”护航。

保守治疗“中国版指南”正陆续出台

阿欢告诉新快报记者,她的女儿没有找到匹配的造血干细胞捐献者,只能终身输血。除了用血紧张时承受的压力,地贫患儿还要面对长期输血将引起脏器铁沉积的严重后果。实际上,这些年阿欢不敢懈怠,在照顾女儿的过程中严格地为她排铁、输血、复查检测铁元素过载的动态。但是,她仍然对保守治疗中的规范输血、排铁有着“十万个为什么”。

“关于保守治疗的规范化,‘中国版’的相关指南正在陆续出台。今年4月10日,《中国地中海贫血祛铁治疗指南(2025年)》在《中国当代儿科杂志》正式发布。”吴学东称,该祛铁治疗指南出台前,我国尚缺乏专门针

对祛铁治疗的详细指南或共识。“中国妇幼保健协会地中海贫血防治专业委员会、中华医学会儿科学分会血液学组、全国地中海贫血防控协作网及《中国当代儿科杂志》编辑委员会联合制定了这部指南,南方医院儿科专家也参与了制定”。

吴学东介绍,这部指南对临床祛铁问题进行了归纳,不仅能为患儿家庭提供参考,更大的意义在于为基层医务人员提供明确的操作指引。与此同时,另一部关于规范输血治疗的指南也将在南方医院进入最后定稿讨论,有望于5月内面世。“患者的全疗程治疗质量将进一步规范和提升。”他说。

我国基因疗法已完成第一期临床研究

阿欢表示,之所以关注保守治疗,是有更深远的考虑:“我们在关注最新的‘基因疗法’,秉持‘等待机会’的信念坚持保守治疗。”

阿欢所称的“基因治疗”是指基因编辑治疗。冯晓勤是南方医院参与基因治疗研究的专家,她介绍:“基因治疗对患者的造血干细胞进行基因修饰,将经修饰后的造血干细胞回输到患者体内,通过自我更新和分化重建修饰细胞群体,可使红细胞恢复正常生理功能,从而缓解输血依赖型重型地贫患者的贫血症状。”

资料显示,自2019年5月以来,地贫基因治疗药品在欧洲率先上市。在我国,这方面的技术逐步通过医疗机构走进临床研究阶段。

在广东,南方医院儿科、中山大学孙逸仙纪念医院各有一例儿童患者成功入选相关基因治疗临床试验治疗,都已经摆脱了输血,不再需要服用排铁药物。随后,该技术广西

医科大学第一附属医院、广州市第一人民医院等医院相继开设临床试点,目前已有20多岁的年轻患者通过基因治疗“重生”。正因出现成人成功治疗案例,像阿欢一样的大龄重型地贫患者家属都关注着基因治疗技术的发展。

新快报记者了解到,至2024年底为止,南方医院参加的一项全国多中心重型地贫基因治疗完成了第一期临床研究,但是,该项治疗在符合条件纳入治疗的患者人数并不多。

冯晓勤说,第一期临床试验主旨是验证基因编辑药物的安全性,虽有零星失败案例,但就目前观察,未见副作用发生。接下来,全国第二期临床研究已经开始,本次计划有30名3岁至35岁的重型地贫患者入组。以南方医院为例,有2名患儿成功入组,年龄段在7岁至12岁之间。二期的临床试验目标是在药物安全性证实的基础上,重点考察基因治疗药物的疗效。

移植、基因疗法选哪个? 专家给出建议

“我们做移植好,还是等待基因治疗面世再治疗比较好呢?”与专家交流时,不少重型地贫患儿的家长表达出这样的疑问。

对此,冯晓勤解释:“有条件做移植的可以做移植。基因治疗目前存在不确定因素。比如,用于基因编辑的药物何时能获批上市? 临床试验何时结束? 另外基因治疗的开展时间尚短,经过修饰的基因能在体内停留多久? 是否真正没有副作用? 这些都需要经过长时间验证才能统计出详实数据。此外,基因治疗的价格,若没有临床试验的补贴,将比移植更加昂贵。”

冯晓勤指出,造血干细胞移植从上世纪90年代开展至今,已经过了30多年考验,证实

有不少患者成功闯过排异关和感染关后,能够长期存活,而且患儿10岁前是移植黄金时期,这是不容忽视的考虑因素。不过,如果在一期临床中基因治疗失败,患者仍能继续尝试移植“脱贫”。

对于配型失败、期待基因治疗的患者,冯晓勤亦真诚支招:“重型地贫治疗不仅是为了让患者‘活着’,还要‘活得好’。由于造血系统异常会影响到身体发育,处于青春期的男生和女生都莫忘做好内分泌治疗,及时补给生长发育所需的内分泌元素,如性激素。医疗技术日新月异,患者朋友一定要护理好自己,‘留得青山在,不怕没柴烧’。”