

阅读障碍源起大脑连接“故障”

全世界约10%的人存在程度不一的阅读障碍。欧洲科学家对22个正常成年人及23个阅读困难的成年人的大脑进行了扫描,观察这些人对特定言语作出反应时的大脑神经活动模式。结果发现,阅读障碍者的语音表达完好无损。研究人员接着分析了两组参与者大脑中语音处理相关的13个区域与语音表达的连接。结果发现,阅读障碍者脑中某些区域的连接明显出现了“故障”,这种连接的“故障”越大,实验对象在阅读、拼写及其他测试上的表现也越差。

基因差异决定了好药未必管用

通常认为的“好药”,可能只对20%-30%的患者效果好

(上接B01版)

基因检测,有望真正对人下药

山东省千佛山医院中心实验室专家常晓天,多年来一直从事易感基因和肿瘤标志物研究。

常晓天介绍,基因检测是通过血液、其他体液或细胞对DNA进行检测的技术,是取被检测者脱落的口腔黏膜细胞或其他组织细胞,扩增其基因信息后,通过特定设备对被检测者细胞中的DNA分子信息作检测,分析它所含有的各种基因情况,从而使人们能了解自己的基因信息,预知身体患疾病的风险,从而通过改善自己的生活环境和生活习惯,避免或延缓疾病的发生。

“基因检测的应用主要可以分为两个方面:临床性疾病的诊断和个体化用药治疗,后者应用相对更多”,常晓天表示,“比如现在对于癌症的治疗,有时几万块钱一支的药给患者打下去,成效并不是很明显,不仅增加了花费,还浪费了宝贵的治疗时间。”

据介绍,现在在个性化用药方面应用比较多的是肿瘤靶向药物。通过基因检测这些靶标,可以识别相同肿瘤发生部位、病理类型及病期的不同患者间存在的

差异,进而制定特异性选择药物方案。这样具有明显优势:大幅提高治疗效果,延长患者的生存期;避免因不适用药物带来的毒副作用;避免因反复尝试不同药物带来的时间及金钱浪费。

常晓天表示,个体化用药治疗是现在医学发展的大方向之一,“现在市面上的大部分药品只要20%-30%的患者用过之后效果很好,一般就可以认为这种药品效果非常好了。其实还有特别多的患者吃了同样的药后效果并不明显,可能只有一点微小的作用,这主要取决于人体基因的差异。”

“只要将基因研究清楚,就能够找到作用于不同疾病的蛋白,而蛋白就是疾病的基础。所以说,如果能弄明白蛋白的结构,就能找到针对不同疾病的药品”,常晓天说道。

常晓天进一步表示:“在通过基因检测进行个体化用药方面,目前我们还处于刚刚起步的阶段。可以说是盲人摸象,现在连大象腿还没摸清楚呢。不过可以预计在基因检测不断发展的未来,人们到医院后就能检测所有的基因,能够实现个性化用药治疗。”

是否易得高血压,基因可“预警”

“现在医学发展的一个重要方向不再是得病后治病,而是要进行早期预测和干预。例如说在人体处于亚健康状态的时候就进行干预,防止身体最终得病。”专家介绍说,现在基因检测除了可以诊断疾病,还可用于“预警”多种疾病,包括产科、妇科、肿瘤等,“例如你是不是容易得糖尿病,是不是容易得癌症,通过基因检测能提前预警,让检测者提前注意。”

今年5月,著名国际影星朱莉就因为检测出带有一个“缺陷”基因,名称是BRCA1,这会大大增加她患乳腺癌和卵巢癌的风险。于是为了预防可能的风险,她决定切除双侧乳腺。

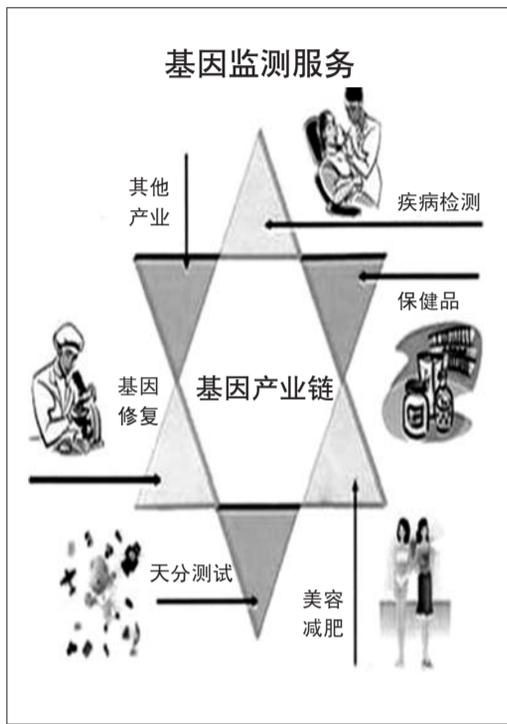
值得注意的是,通过基因检测出某类疾病的基因,并不意味着一定会得这种病。检测出的基因叫做易感基因,就是说容易感染这种疾病。如果被检测出有某种易感基因,例如高血压、糖尿病等,主要是提醒大家在日常

生活中多加注意,养成良好的生活习惯,例如少吃糖、少吸烟喝酒、多吃水果和蔬菜等,对该种疾病进行预防。

除了易感基因,还有连锁基因和致病基因。连锁基因是不同疾病产生的表象,而致病基因就表示一定会导致身体的某种疾病。“我们可以将易感基因和连锁基因导入老鼠的身体做实验,以判断这些基因是不是致病基因。”

“通俗点来说,通过基因检测来预防疾病,可以说是在遗传学基础上的算命”,常晓天笑道,“例如大家常说的摸骨算命,从医学的角度来说就是基因的连锁反应,一个基因出现病变,旁边的基因也会发生变化。”像唐氏综合征患儿的外表发育就比较相似。

根据专家们的预期,在基因检测高度发达的未来,人们可以在医院进行全基因检测,然后形成一个健康管理档案,针对自身基因情况进行生活习惯的调节。



延伸阅读

全国能开展基因检测的医院不到10家

尽管基因检测有很大作用,但现在基因检测也存在很多问题。“从全国来讲,现在开展基因检测的医院不多,大部分为南方省份,总共应该不到10家”,常晓天解释道,“现在省内的基因检测一般都是送到南方的一些省份去做,目前我们医院还处于实验阶段,还没有应用于临床。如果一切进展顺利的话,春节过后有望可以与临床应用相结合。”

除了医院,也有一些商业公司在开展基因检测,不过相对于专业医院,商业公司的检测在报告解读和后期服务方面还有一定的局限性。“大部分只能出一个检测报告,告诉你存在哪些基因变异。但是却不会具体提出医学应用方面的建议,比如说这些基因变异会导致哪些疾病,该怎么预防等。”

常晓天解释道:“我们现在的基因检测分为不同的等级,比如正在试运行的DNA二代测序,不再是以前的单个基因组检测,一次可以检验48个基因,速度快,可以检测儿童的很多潜在遗传疾病。不过费用也相对昂贵,检测一次要上万元,可能很多人经济上无法承受。”常晓天表示,“现在也有相对普通的检测,根据检测的基因不同,每次收费可能六百或八百元。”

高媛也表示,目前,我国能够开展基因检测的机构有几十家,但检测水平却参差不齐,而国家又缺少统一标准。例如,对于报告的解读及后期服务还存在一定的空白,有的检测虽然可以列出很多基因突变点,却可能无法给出明确诊断;有的只是明确了基因突变位点,却不能够为患者提供更多的帮助。

2000年,人类成功解码人体基因组,产生了近乎完整的人类DNA,这被认为是当时医学历史性的进步。“当时大家都预计10年内医学就能攻克各种疾病的基因,在疾病预测和治疗方面将获得突破性发展”,常晓天表示,“但是从现在来看,当时大家都过于乐观了。同一种疾病存在不同的通路,这些通路可以组成立体的网络,比原来想的要复杂得多。因此,这还有待于以后的发展,可能10年,也可能更久。”

病榻札记

老婆向我道“保重”

彭波

我的身体一直挺好的,可突然就觉得左胸隐痛,去医院一查,确诊是冠心病,我不到50岁,怎么就有了冠心病呢,医生劝我不要对这种病有恐怖感,凡事想开点……生活的氛围一下就好像到了世界末日,让我一阵阵地感到害怕。站在旁边的老婆一听,眼睛湿润了。

刚听到这消息,心里显然有点堵,可想想,有病也没什么,平常注意生活,按时吃药就是了。渐渐地,病情有所控制,身体舒服了,也没觉得怎么闹心。冠心病的事便从当初那种恐惧渐渐进入自然状态了。

我没觉得什么,可老婆却变了。她每天都上网查,或到处打听冠心病人的食疗,弄来了一摞方子,抄了整整一本书,以致我说她要去做张悟本第二。她不管这些,凡是对冠心病病人有利的食品,物资她都往家买。

老婆平常见不得酸,又不爱吃醋,就是吃饺子她都不放醋,而是放酱油。这次不行了,成捆的醋摆满了满满一床底,弄得一进家门,像进了一家醋厂。我说她,买这么些醋能够吃到2100年了,但她却不这样认为。那时,正值张悟本炮制出醋泡菜能治百病的说法,我们宿舍区有几个小门市醋都开始脱销了,老婆买这好几捆醋,还是托人买来的,欠了老大人情呢。于是,我们家凡是炒菜,都离不开醋了,老婆还得意地说:“醋能软化血管,爱吃醋的人不得病,还能美容呢。”儿子一听就反对,“妈,自打我们家狂吃醋后,我脸上的小疙瘩反而越来越多,这是怎么回事?”老婆也倒有道理,“幸好你吃醋,不然,你脸上疙瘩就装不下了。”一听这话,我直笑得前仰后合。

我们家不仅醋多,还增加了蒜、海带、豆腐、番茄、土豆菜类,减少了肉、蛋、糖类,就连我平时最爱吃的花生米都要“凭票”供应了,她规定一顿饭三粒,一天不能超过十粒,这样也不要紧,花生米还要拿醋泡,她说花生米热量高,吃多了会导致脂肪多,醋泡了会好一些,可以避免吸收里面的热量和脂肪。

饮食上注意了,我病情渐渐好转,有一段时间,左胸没有再痛过。有句话叫好了伤疤忘了疼。病一好转,我马上变得不听话了,对那些治疗冠心病的菜谱也没有兴趣了,老习惯也慢慢开始复辟,这让老婆非常头疼。

那天夜里,我起床时,听到老婆在呜咽,我以为她没有睡,拉开灯一看,发现她还在睡梦中,可泪都流出来了。我急忙拉醒她,她醒来的一刻,突然扑到我的怀里,哭得一塌糊涂。我问她,是想岳父岳母了吗?我知道她的感情非常丰富,好多次都从睡梦中哭醒了,问她才知道,她梦到岳父岳母了。这次她却不言语,手孔武有力,紧紧地攥着我,唯恐我跑了一样,还哭出了声。我仍然问,是梦到岳父岳母了吗?她摇摇头,我问,那你梦到什么了?她说梦到我了。我问她梦到我了怎么了?她不说,只是紧紧地攥着我……

在我的不断安抚下,我们才睡。第二天起床时,她第一件事就是把枕头翻了个个儿,我们当地人如果晚上做了可怕的梦,都要把枕头翻个个儿,表示破解了这个噩梦,她的梦跟我有关,该不会是……我不敢想下去。等我出门上班时,她突然甜甜地喊了我一声,我回过头,问她什么事,她说了句“保重”,泪就闪了出来。

《病榻札记》:讲出您的医疗故事,帮助更多的人从中有所感悟。
《医人说医》:医务工作者说与医疗有关的事,尽在《医人说医》!
《我来帮您问》:架起与名医名家沟通的桥梁,为您的健康支招。
来稿请洽:snj120@sina.com。一经刊用,稿酬从优。

征稿