

# 关注遗传性肌肉病治疗进展

张成

【关键词】 肌疾病； 遗传性疾病，先天性

【Key words】 Muscular diseases; Genetic diseases, inborn

## Focus on the treatment of hereditary muscular diseases

ZHANG Cheng

Department of Neurology, the First Affiliated Hospital, Sun Yat-sen University, Guangzhou 510080, Guangdong, China

(Email: zhangch6@mail.sysu.edu.cn)

Conflicts of interest: none declared

遗传性肌肉病的临床特征、遗传方式、实验室和电生理学特点已为大多数神经科医师所熟悉,但对其特异性治疗尚未达成共识,如 Duchenne 型肌营养不良症(DMD)、脊髓性肌萎缩症(SMA)的基因治疗刚开始应用于临床,面-肩-肱型肌营养不良症(FSHD)的治疗尚处于动物实验阶段,先天性肌强直(MC)则需扩大病例数进一步探讨其疗效。遗传性肌肉病中以 Duchenne 型肌营养不良症和脊髓性肌萎缩症临床最为常见,临床医师、患者及其家属均十分关注其特异性治疗方法的进展。鉴于此,《中国现代神经疾病杂志》组织了以神经肌肉病治疗进展为主的专题。

经过 10 余年的探索, Duchenne 型肌营养不良症治疗进展迅速, PTC124 和外显子跳跃治疗已在国外应用于临床,腺相关病毒介导的微小抗肌萎缩蛋白(AAV *micro-dystrophin*)基因治疗的临床试验已取得良好结果,预计这些治疗方法将很快进入我国。我们应该如何做好准备? 中山大学附属第一医院张成教授撰写了评论性文章《做好准备迎接 Duchenne 型肌营养不良症基因治疗时代的到来》,重点介绍了近年有关 Duchenne 型肌营养不良症的治疗进展,并提出建议以指导国内医师、患者及其家属、政府相关部门、社会媒体做好准备。《Duchenne 型肌营养不良症基因治疗进展及思考》

一文详细综述了 Duchenne 型肌营养不良症的基因突变类型及如何选择相应治疗方法:无义突变患儿选择 PTC124 口服,移码突变患儿选择外显子跳跃治疗,所有突变类型均可选择 AAV *micro-dystrophin* 基因治疗。南方医科大学南方医院郑卉医生撰写的《Duchenne 型肌营养不良症腺相关病毒介导的微小抗肌萎缩蛋白基因治疗研究进展》一文,较为全面地阐述了 AAV *micro-dystrophin* 基因治疗 Duchenne 型肌营养不良症的研究历史、动物实验和临床试验历程,以及治疗中出现的问题和对策研究进展,其结果令人振奋,既可了解基因治疗研究的艰辛历程又为我们展现了希望。北京大学第一医院王朝霞教授对《血清肌酶谱在不同类型肌肉病中的鉴别诊断价值》进行探讨,分别比较了不同类型肌肉病与病毒性肝炎患者血清肌酸激酶(CK)、乳酸脱氢酶(LDH)、天冬氨酸转氨酶(AST)、丙氨酸转氨酶(ALT)、AST/ALT 比值的表达差异,资料翔实可靠,具有临床实用价值。中山大学附属第一医院发表的《DMD 基因新发错义突变致 Becker 型肌营养不良症一家系临床表型及基因突变分析》一文,以具体病例家系探讨了 DMD 基因错义突变致病的方法;《拉莫三嗪治疗 Becker 型先天性肌强直一例并文献复习》介绍了临床工作中采用拉莫三嗪治疗 1 例 Becker 型先天性肌强直并取得良好疗效的经验,供同道参考。

本期专题中,张成教授还系统介绍《面-肩-肱型肌营养不良症研究进展史》,详细回顾了该病的复杂临床表型、分子遗传学机制和基因诊断的研究历

doi: 10.3969/j.issn.1672-6731.2019.05.001

作者单位: 510080 广州, 中山大学附属第一医院神经科,  
Email: zhangch6@mail.sysu.edu.cn

史,指出当前治疗所存在的问题,并且概述了国内面-肩-肱型肌营养不良症的研究历史。中山大学附属第一医院李欢和陈秋医生关于《面-肩-肱型肌营养不良症1型患者基因型与临床表型的相关分析》一文,对新兴单分子荧光原位杂交(亦称分子梳)技术和传统 Southern blotting 法检测基因突变的差异

进行比较,经分析表明,分子梳技术具有更高的分辨率和准确性,而且操作简便易行,具有临床推广应用优势。

利益冲突 无

(收稿日期:2019-05-18)

## 《中国现代神经疾病杂志》2019年广告征订启事

《中国现代神经疾病杂志》(ISSN 1672-6731, CN 12-1363/R)是国家卫生健康委员会主管,中国医师协会、天津市科学技术协会、天津市神经科学学会、天津市环湖医院主办的神经病学专业学术期刊。月刊,国内外公开发行。目前本刊已入编北京大学图书馆《中文核心期刊要目总览》2017年版(即第8版)之神经病学与精神病学类的核心期刊、中国科技论文统计源期刊(中国科技核心期刊)和RCCSE中国核心学术期刊,并已被EMBASE/SCOPUS、Chemical Abstracts(CA)、DOAJ、EBSCO-CINAHL等国际知名检索机构收录。

本刊订阅用户遍及全国各级医疗单位、高等医学院校、各级医学院校图书馆、科研单位和个人。为加强本刊与神经内外科医学科研、医药、医疗器械行业的合作,共同宣传推广新药、新器械和新技术,促进互惠双赢,现诚邀广告合作方。现将刊登广告注意事项告知:

1. 严格遵守《中华人民共和国广告法》,刊登广告单位必须经国家级或所在省级食品药品监督管理局审核批准,并在广告发布地的省级医疗药品和医疗器械行政监督管理部门备案。

2. 刊登广告单位必须附有国家食品药品监督管理局核发的《药品广告审查表》和《医疗器械广告审查表》。广告内容应与医疗药品和医疗器械广告批准文号同时发布。广告审查批准文号有效期1年。

3. 广告文字简练,图片清晰、规范、必须以大16开本为基准进行设计,广告图稿原图或资料请于广告发布前1个月发送至编辑部邮箱(xdsjbbzz@263.net.cn)。

4. 凡刊登广告者,须与编辑部提前签订广告发布合同,根据合同具体内容执行。

联系地址:天津市津南区吉兆路6号天津市环湖医院A座2楼西区。邮政编码:300350。联系人:陈雪。联系电话:(022)59065612。Email:xdsjbbzz@263.net.cn。

## 欢迎订阅2019年《中国现代神经疾病杂志》

《中国现代神经疾病杂志》为国家卫生健康委员会主管、中国医师协会主办的神经病学类专业期刊。办刊宗旨为:理论与实践相结合、普及与提高相结合,充分反映我国神经内外科临床科研工作重大进展,促进国内外学术交流。所设栏目包括述评、专论、论著、临床病理报告、应用神经解剖学、神经影像学、循证神经病学、流行病学调查研究、基础研究、临床研究、综述、临床医学图像、病例报告、临床病理(例)讨论、新技术新方法等。

《中国现代神经疾病杂志》为北京大学图书馆《中文核心期刊要目总览》2017年版(即第8版)核心期刊和国家科技部中国科技论文统计源期刊,国内外公开发行。中国标准连续出版物号:ISSN 1672-6731, CN 12-1363/R。国际大16开型,彩色插图,48页,月刊,每月25日出版。每期定价15元,全年12册共计180元。2019年仍由邮政局发行,邮发代号:6-182。请向全国各地邮政局订阅,亦可直接向编辑部订阅(免邮寄费)。

编辑部地址:天津市津南区吉兆路6号天津市环湖医院A座二楼西区,邮政编码:300350。

联系电话:(022)59065611,59065612;传真:(022)59065631。网址:www.xdjb.org(中文),www.cjcnn.org(英文)。