



孩子长不高可能是先天的

温州建立全球首个遗传性骨骼疾病基因数据库

帮医生提前找到病因对症下药

通讯员 张伊凡 孙余丹 记者 甘凌峰

昨天,据温州医科大学定理临床学院(温州市中心医院)透露,他们刚建立全球首个遗传性骨骼疾病基因数据库。几天前,数据库相关论文已在国际权威杂志上发表。通过这个数据库,医生可以更及时、准确找到遗传性骨骼疾病病因。

为什么要做基因测序?

去年3月,怀孕15周的邵女士来到温州市中心医院。邵女士患有软骨发育不全,身高不到1米3,她担心孩子会受遗传影响。

通过基因测序,医生发现邵女士属于FGFR3基因突变导致的软骨发育不全,有50%概率会遗传。

在邵女士怀孕18周后,通过羊水穿刺,医生对胎儿FRFG3基因进行诊断,发现孩子是健康的。邵女士又拍了B超,确定孩子四肢没有出现短小,这才松了口气。

另一位周女士,和丈夫两人都很健康。她怀孕24周时,产检B超显示孩子有唇腭裂、四肢短小、脑膨出等多种畸形病,被迫终止妊娠,一年后再怀孕时,胎儿仍是畸形儿,且症状和第一胎相似。

夫妻俩做了全基因组测序,对2万多个基因进行筛查,结果发现两人共同携带有HSPG2异常基因,遗传概率为25%。连续两个孩子都遗传了这个异常基因。

由于基因在遗传时是随机组合的,可能突变,因

此无论父母健康与否,都不代表孩子将是健康的。

数据库收录了8225条基因突变信息

据不完全统计,遗传性骨骼疾病总发病率约1/1500。遗传性骨骼畸形已成为继心血管疾病、神经系统疾病后,引发生缺陷第三大原因。

去年,光温州市中心医院就产前筛查出了近百例遗传性骨骼畸形。

课题组成员、温州市中心医院产前诊断中心陈冲医生说,人的骨骼系统有500多种,基因有400多种,就算经验丰富的大医院,临床中常碰到的基因也就十几种。

2013年,温州市中心医院向浙江省自然科学基金申请建立该数据库。“我们花3年查阅了世界各地关于遗传性骨骼疾病基因的3000多篇文献,进行了整合。”陈冲说。

目前,该数据库共收录357个骨骼发育障碍相关基因,8225条突变信息,并分为481种骨骼疾病,2260种临床表型。

医生可以通过数据库快速找到病因

陈冲说,孩子身材矮小可能因为吸收不好等后天原因,也可能是先天疾病。比如,佝偻病、黏多糖贮积症、侏儒症、脆骨病、先天性多指并指畸形等常见的骨骼疾病,都和基因突变有关。

但到底是哪个基因突变?该怎么治疗?遗传性骨骼疾病基因数据库就像是一本字典,供医生查阅。

数据库面向的用户为专业人士,包括骨科医生、基因诊断和骨骼基础研究人群等。“数据库设置非常人性化。”陈冲说,他们提供病症名称、基因名称、临床表现等搜索关键词,在搜索结果中详尽显示基因突变水平、基因和疾病的关系等信息。

假如某医院来了一名身材矮小的人,不知道有没有生病。医生只要在数据库里输入“身材矮小”关键词,就会显示出相关所有突变基因和疾病名称。然后,医生再给他做基因测序。“要是这个人的第100位基因和常人不一样,医生只要和数据库里的第100位基因对比,就知道是什么病了。”

陈冲说,不同的病因治疗方法完全不同。如果是尚在腹中的胎儿,父母可以及时决定是否终止妊娠。

相关

随着基因测序技术发展,遗传性骨骼疾病的致病基因被陆续发现。但这些基因信息散落在大量医疗文献中,难以利用。去年,国际骨骼疾病分类协会曾呼吁要尽快建立一个有自动化检索功能的数据库。

2013年,温州医科大学定理临床学院唐少华教授课题组就已着手做这项工作。课题组向浙江省自然科学基金委员会申请资金,并获批准立项。

今年9月初,该数据库相关研究成果已发表在国际权威期刊《Database: The Journal of Biological Databases and Curation》上。

房产去库存难? 拆迁户安置难?

平阳一纸“房票”把两个问题都解决了

通讯员 章会 黄伟鸿 记者 甘凌峰

如今在三四线城市,普遍存在存量房高企,去化周期长的问题。而拆迁户因安置房建设周期长,往往又难以住进新房。

温州平阳县鳌江镇想了个招:给拆迁户发“房票”,不仅能当现金用,存量房随选,且买房还能享受政府补贴。

8月16日,鳌江镇推出《棚户区(城中村)改造货币化安置实施办法(试行)》。前几天已设立窗口供拆迁户咨询、办理。

这个方案将货币化安置分为两种,一种是直接给钱,另一种是给“房票”。拆迁户可自由选择。

在“房票”上标注了被拆迁人和直系亲属信息、“房票”面额等。也就是说,什么人可以用这张“房票”,值多少钱。

据介绍,“房票”面额包括拆迁房货币补偿金额和奖励金额。有了“房票”,拆迁户可随意选择购买镇政府批准的存量房。“无论商品房还是安置房,甚至别墅都可以。”

用“房票”购房还能享受优惠:一方面,政府给予10%购房补助(新房金额低于“房票”的,按新房价值10%给予补助;新房金额高于“房票”的,按“房票”10%

给予补助)。

另一方面,即使剩余房款是按揭的,也能在开发商享受一次性付款的优惠。

根据规定,“房票”购房期限为12个月,如果找不到合适房源,可以凭“房票”换回现金。开发商收到房票后,找政府部门兑换现金就行了。

鳌江镇目前用于棚改的项目融资达19.2亿元。根据该镇计划,这笔棚改资金的50%即9.6亿元将以“房票”的形式流向当地房地产市场。按目前鳌江最好房子1万元/平方米计算,5亿元就可以消除5万平方米的库存。

“夏季消防安全大检查”系列报道

开学第一课

消防蜀黍给学生们送上一份防火攻略

记者 潘杰 通讯员 郑佳岚 卢日成

这两天,浙江省内的大小学校陆续开学,消防员蜀黍们也忙活开了。

根据省公安消防总队的统一部署,各地消防部门走进学校,开展“开学第一课”主题活动。

海盐县消防大队与三毛小学400余名师生互动,以专业知识问答传授防火常识;

临海市消防大队走进当地外国语学校,利用军训

教授灭火逃生技能;

衢州衢江区消防大队联合志愿者协会走进杜泽中学、区第二小学,从火的起源讲起,引导孩子们防火。

据介绍,学生宿舍是校园火灾易发场所,原因不外乎三种:明火引燃、乱拉乱接电线或电线老化、使用电器不当。消防蜀黍很细致,准备了一份学生宿舍防火攻略,大致有七条:

1.不存放易燃易爆品。尤其要注意顺手带回的一些实验用化学用品,不能存放在床铺下,谨防起火或爆炸;

2.不私自安装床头灯、台灯或点蜡烛看书。不要将台灯靠近枕头、被褥和蚊帐,灯头长时间点燃发热易引燃上述物品,白炽灯泡与可燃物至少保持0.5米距离;

3.不要在室内燃烧杂物。被燃物未彻底熄灭易飘到床上;

4.不要使用大功率电器。电炉、热得快等电热设备以及燃煤炉、酒精炉、液化气炉等明火都应禁用;

5.不要乱接电源。一旦电流过载,使用不合格的电器或电线都容易引起火灾,记得人走熄灯,关闭电源;

6.留意充电设备安全。勤检查充电设备防止其因使用时间过长造成险情,避免在雷雨天气的环境下使

用带电物品,减少充电器等遭受雷击概率,手机等充电时要保持周边通风,边充电边打电话容易造成高温爆燃;

7.禁止吸烟。不要躺在床上吸烟,不乱扔烟头。

一旦宿舍、教室起火该怎么办?衢江区衢江消防中队消防战士张建给学生们授课时提供了四种灭火办法,即冷却法、隔离法、窒息法以及抑制法。

冷却法最好理解,就是用水和二氧化碳来降低温度;隔离法是将火源处或其周围的可燃物质隔离或移开,包括关闭液化阀门等;窒息法是阻止空气流入燃烧区或用不燃物质冲淡空气,最简单的就是用沙土、湿棉被等覆盖燃烧物,包括油锅起火用盖子;抑制法主要指化学反应。

火势如果很难控制,就得尽快撤离现场。

消防蜀黍的建议要记好:当浓烟滚滚的时候,用湿毛巾捂住口鼻,匍匐前进;一定要走消防安全通道,千万别坐电梯;不能轻易打开门窗,以免空气对流,形成大面积火灾;情况特别危急,可以将窗帘等撕成条或者将衣物拧成麻花状,沿着外墙爬到地面。

张建说,消防安全还是要从日常点滴做起,比如不携带烟花爆竹、打火机、火柴、汽油等物品进入教室;不论教室还是寝室,都不要在楼道、门口堆放杂物,以免影响疏散;在家里、公共场所也要留意火种安全。

