

附件 9

一种新型的早期诊断儿童进行性肌营养不良方案的建立及临床研究成果登记公示信息

成果名称:	一种新型的早期诊断儿童进行性肌营养不良方案的建立及临床研究
完成单位:	东莞市寮步医院
完成人员:	黄胜奇,尹美婷,钟衬珠,袁晓华,李平,农定猛,刘仁颂,吴昔林,张益忠,尹焕英
研究起止日期:	2020-03-01 至 2022-02-28
成果应用行业:	卫生和社会工作
高新技术领域:	卫生事业发展
评价单位:	东莞市科学技术局
评价日期:	2022-09-30
成果简介:	一、课题来源与背景: 本课题项目来源于市科技局关于下达 2020 年东莞市社会科技发展(一般)项目。背景: 进行性肌营养不良为遗传性慢性疾病,主要病理变化是横纹肌变性,临床表现为进行性肌力减退,无感觉障碍。理化指标主要表现在肌酸磷酸激酶(CK),肝功能转氨酶的异常及基因突变,其中肌酸磷酸激酶(CK)显著升高,数十倍至数百倍于正常值,在疾病早期甚至无症状期即可出现显著升高。进行性肌营养不良为一种慢性进行性疾病,为罕见疾病(2018 年 5 月 11 日,国家卫生健康委员会等 5 部门联合制定了《第一批罕见病目录》),进行性肌营养不良被收录其中)。目前常规诊断思路是家长发现患儿出现肌无力症状后再进行相关检查确诊,但儿童进行性肌营养不良早期症状及体征均不明显,甚至无任何临床表现,儿童入学体检或平时因其他疾病就诊检查肝功能异常时,因为力罕见疾病,非专科医生对该疾病认识不足,容易漏诊或误诊为肝脏疾病,急性肌炎,导致患儿反复辗转就诊。 二、项目研究的目的和意义: 本项目旨在建立一种简易可行,新型的早期诊断学龄前儿童进行性肌营养不良方案,解决儿童进行性肌营养不良早期诊断困难,容易漏诊的问题。搜集相关数据进行分析,并对相关方案进行评估及临床研究。如果项目开展顺利,对大范围初步排查出学龄前儿童进行性肌营养不良及对东莞市寮步本地区该病的患病率,发病情况等将作出较大贡献,以便减轻这部分家长因对该病认识不足而转辗就诊的心理及经济负担,加强基层医生对该病的认识,做到早期诊断,早期干预治疗。 三、主要论点与论据: 主要包括以下步骤(1)本研究对象拟采集本院接诊的 3 至 6 岁入园,入学体检的学龄前儿童作为样本,通过对所有纳入,选定入组儿童均抽取空腹静脉血,检测肝功能,心肌酶谱,并采集年龄,地区(寮步本地区及外地)及临床表现等数据,汇总检查异常者相关数据,对肝功能及肌酸磷酸激酶均异常者纳入观察组,观察组又分为低危组及高危组。(2)对肝功能转氨酶及肌酸磷酸激酶均异常者,进行分组给予不同处理措施。文献报道及相关综述,指出进行性肌营养不良单肝功能转氨酶异常或单肌酸磷酸激酶异常者罕见所以选择肝功能

转氨酶及肌酸磷酸激酶均异常者作为入观察组是比较合适的，但肝功能转氨酶及肌酸磷酸激酶非为进行性肌营养不良的特异性检查，其他急性感染，急性肌炎，肝脏疾病也可能表现为肝功能及心肌酶异常，但进行性肌营养不良肌酸磷酸激酶(CK)显著升高，数十倍至数百倍于正常值。所以观察组又分为低危组及高危组。肝功能转氨酶异常伴肌酸磷酸激酶升高(CK 升高在正常范围 10 倍及以下)者纳入低危组，进行定期复查肝功能，心肌酶随诊；对肝功能转氨酶异常伴肌酸磷酸激酶显著升高(CK 升高超正常范围 10 倍)者纳入高危组，进行基因检测确诊。（3）对确诊者转介绍到专科早期康复训练。

四、项目特色和创新点：进行性肌营养不良作为一种遗传性慢性疾病，被国家定为罕见疾病。目前常规诊断思路是家长发现患儿出现肌无力症状后再进行相关检查确诊，目前东莞地区甚至国内无就该病提出早期诊断方案策略及对无症状者的进行性肌营养不良的早期发病情况，发病时间及发病率是否有差别等的临床研究。所以本项目建立一种简易可行，新型的早期诊断进行性肌营养不良方案，解决儿童进行性肌营养不良早期诊断困难，容易漏诊的问题，进而搜集相关数据进行分析，评估及临床研究，是其中的创新点，

五、社会效益及存在问题：本研究通过设计研究早期诊断儿童进行性肌营养不良方案，通过方案的实施与开展，数据收集，统计分析，对相关方案评估及进行临床研究，如果项目开展顺利，针对寮步地区大部分学龄前儿童初步筛查出进行性肌营养不良患者，并对东莞市寮步本地区该病的患病率，发病情况分析，统计等将作出较大贡献，同时很大程度上减轻这部分家长因对该病认识不足而转辗就诊的心理及经济负担；此外，项目推广可以加强基层医生对该病的认识，做到早期诊断，早期干预治疗；相关成熟方案及成果以论文形式发表及学术报告形式报告推广，以便在东莞寮步，甚至其他镇区开展健康促进教育活动及推广，全面推广及影响力存在一定困难。

六、该项目取得了阶段性科技成果，已顺利通过验收。发表论文 2 篇，培养科研骨干 3 名，取得了一定的社会效益。