

# 国内首个儿童遗传性肾脏病数据库网站在沪上线 肾病患者可获精准诊断和治疗

**本报讯** (记者 施捷)由复旦大学附属儿科医院(国家儿童医学中心)徐虹教授和上海市医学会医学遗传学专业委员会主委马端教授牵头,联合首都医科大学附属北京儿童医院(国家儿童医学中心)等全国多家儿童医院共同设计开发的“中国儿童遗传性肾脏病数据库”网站(www.cegkdd.com.cn),今天上午在沪宣布正式上线。

作为国内首个儿童遗传性肾脏病数据库,“它将为临床医生准确判断患儿病情,实现儿童遗传性肾脏病精准诊断提供大数据支持,同时也将推动不同疾病的表型谱和基因突变谱,探索新的致病基因和精准

治疗方案。”徐虹教授强调说,随着基因诊断技术在儿童遗传性疾病诊断中的应用,事实上,有越来越多的患儿可以获得早期精准诊断及有效干预。

## 早发现 早治疗

以儿科医院的住院患儿付付(化名)为例。付付出生10个月开始出现大量蛋白尿伴低白蛋白血症,并伴有先天性心脏病、生长发育落后和大脑萎缩等表现,临床上考虑为先天性肾病综合征。在接受全外显子组测序后,发现患儿为COQ6基因突变,分别来源于父母所携带的变异,最后确诊为“COQ6基因突变所致线粒体相关肾病”。

之后选择针对代谢缺陷的辅酶Q10进行补充,随访3个月后付付的尿蛋白完全缓解,肾功能正常,精神运动发育状态改善。基因检测让患儿得到了精准诊断和及时有效的治疗。

马端教授表示,目前国内大部分儿科及儿童肾脏病工作者还缺乏分子水平检测和对疑难罕见的肾脏疾病从表型和基因型的科学全面认识,给患儿的确诊和治疗都带来了困难。此次得到中科院基因和北京智因东方转化医学研究中心提供的有力技术支持,共同设计开发了“中国儿童遗传性肾脏病数据库”网站,是期望通过网络数据平台分享二代

测序在儿童罕见病及遗传性疾病中基因突变的发现,推进实验室对儿童遗传性肾脏疾病的机制研究,以进一步提高儿童遗传性肾脏疾病的临床诊疗水平。

## 测基因 建档案

新网站平台主要由遗传性肾脏病库、肾脏病基因库、病例档案库、治疗方案库、在线数据分析平台以及病例论坛、专家述评和电子论文等模块构成。目前平台数据库已收集最新的遗传性肾脏疾病425种、表型1465种、基因327个、相关变异1216条、登记病例45例。随着网站上线开放,数据库病例数将不断

增加。据悉,平台还将推出“全国儿童尿毒症致病基因研究助力计划”为来自全国的病因不明或需进一步明确基因诊断的尿毒症患儿及家系标本进行基因检测、数据解读及数据登记录入等,有效建立中国儿童尿毒症临床-分子遗传学精准诊断体系,同时也将利用新媒体方式定期举办临床-病理-基因等多学科讨论会,并进行在线网络直播。

徐虹教授表示,今后儿科医生、遗传病工作者可通过数据库查询遗传性肾病发病率、临床表现、致病基因及治疗进展,患儿家属也可通过网站了解儿童遗传性肾脏病科知识。

## 共享运动场 亮相静安

昨天,静安区有两处公共运动场对外共享,分别是新马路262号的交通公园和临汾路1640号的东菱泾绿地。现场采用无现金智能计费模式。用手机扫一扫闸机上的二维码即可入场,还能用手机随时查看运动场使用情况和租球。每小时收费5到8元,体育公益日、政府体育活动日等部分节日免费开放。

本报记者  
江跃中 张龙  
摄影报道



## 虹梅高架路本月29日晚通车

### 雨天路面抗滑无水膜效果

**本报讯** (记者 裘颖琼)据市公安局交警总队透露,虹梅高架路将于9月29日20时正式建成通车。据悉,原虹梅南路为地面道路,现在规划为“高架+地面辅道”,该工程全长10.89公里,北接中环路,沿虹梅南路往南经越江隧道连接奉贤区金海路,共设置6对上下

匝道。虹梅高架路设计车速80公里/小时,主线为双向4车道。地面辅道则以双柏路为界,北侧双向6车道,南侧双向4车道。

虹梅高架路通车后,将在上海南部的交通网络中起到分流作用,成为除莘庄立交、沪闵高架之外的又一条功能强大的西南入城通道,

闵行、奉贤居民进出市区将更快捷。与上海其他高架路段不同,虹梅高架路全线采用排水沥青路面,雨天排水迅速,能达到路面无水膜效果,还能同步降低路面行车噪声污染。此外,排水沥青道路相较普通道路,具有更好的抗滑性能,减小雨天交通事故的发生概率。

## 田林路今起“下穿”中环地道

### 打通徐汇闵行断头路 预计明年底竣工

**本报讯** (记者 裘颖琼)今天上午9时15分,田林路下穿中环线地道新建工程的首节钢管幕开始推进,意味着田林路今起正式“下穿”中环地道。预计到2018年底,一条新地道将下穿中环线,连接起闵行区的古美路和徐汇区的桂平路。

以往,由于中环线“拦腰截断”,徐汇、闵行两边居民要到对面,都需绕道走宜山路或漕宝路。由于靠近漕河泾开发区,每到早晚

上班高峰,两条路上车流量非常大,常常是堵塞不堪。

据隧道股份市政集团项目经理张振介绍,作为徐汇区建交委投资建设的打通区对接断头路的重点项目,田林路下穿中环线地道工程设“三快两慢”车道(三条机动车道、两根非机动车道),设计时速40公里/时。竣工通车后,车主可从西侧古美路、东侧桂平路进出地道口,工程预计于2018年底竣工。

张振表示,田林路下穿中环线

地道建设采用管幕一箱涵工艺,下穿中环线时,隧道与地下管线距离最近处仅半米,地道施工难度比较大。此次用于钢管幕推进的顶管机头是带有二次破碎功能的泥水平衡顶管机,可有效控制地面沉降。同时,顶管机还有激光导向纠偏功能,现场操控室工作人员可在操控室通过观察测量导向系统的实时数据偏差来操作顶管掘进机头。施工期间,地面交通、市政设施均可正常运行。

## 恼人「怪叫」飞沙成为过去

### 松江区有效推进中央环保督察信访件整改

**本报讯** (记者 郭剑烽)看电视时要调高声音;风稍大些,不时就有飞沙刮进屋,家里台面、橱柜常积满粉尘……因为一河之隔的混凝土厂时常发出刺耳的“怪叫”,露天堆放混有黄沙的鹅卵石等物料,近几年,上海松江区叶榭镇兴达村的一些村民苦不堪言。去年,中央第二环保督察组在沪期间,忍无可忍的村民反映了上海翟民混凝土有限公司噪声、粉尘扰民等问题。松江区高度重视中央环保督察组交办的信访件,积极推进整改,记者了解到,目前该企业已投入近700万元对厂区进行整体升级改造,曾经的噪声、粉尘扰民问题得到了有效控制。

## 信访“六不放过”

如今,原先露天堆放的物料移到了室内,并加装挡板;厂区北侧噪声较大位置安装了隔声屏障;公司按标准化要求对码头进行了重新设计和改造。一系列整改措施,有效解决了扬尘和噪声问题,改善了周边居民的环境质量。

在对信访件的办理过程中,松江区确保信访问题事事有回音,件件有落实,各部门和相关街镇秉持“六不放过”的办理原则,即对交办的环境问题集中研判,做到查处责任不落实不放过;对交办的环境问题突出出现场核实,做到不查清不放过;对交办的环境问题责任到人,做到不整改不放过;对交办的环境问题依法查处,做到不处理不放过;对交办的环境问题在整改落实

的基础上建章立制,做到不建立长效机制不放过;对已办结的交办环境问题,不公开不放过。

## “1+N”工作模式

信访件中反映的一些问题,特别是交通噪声、垃圾焚烧和危险品风险隐患等问题,由单一环保部门来处理效率比较低,推动落实较为困难。为切实回应群众诉求,松江区积极落实问题整改,采取了“1+N”工作模式。“1+N”中的“1”是指环保,“N”是指街镇、建管委、水务、城管、绿化市容、安监、公安等区级相关职能部门。在接到中央环保督察组交办的信访件后,相关部门根据信访件涉及的部门和街镇进行分办办理。

同时,松江区建立长效机制,包括工作情况第一时间报告制度,确保突发情况及时报告、妥善处理;健全第三方监督管理、有奖举报、非法违法“黑名单”、重大案件跟踪督办、跨区域跨部门联动执法、案件移送查处等制度,形成常态长效管理态势。

据悉,松江区对中央环保督察组交办的91件信访件,逐一核实检查,对存在违法排污行为的企业立案处罚48家,责令改正12家,处罚金额合计497万,行政拘留1人。同时,在督察结束后继续加强落实中央环保督察组交办信访件“回头看”工作,努力营造群众满意的生态环境。

## 全国司法“收官考”周末开考

### 报名人数创新高 上海考区“刷脸”入场

**本报讯** (记者 宋宇华)全国司法考试被人们称为“天下第一考”,但由于明年将会改革为国家统一法律职业资格考试,因此今年的司法考试将成为最后一次“收官考”,于本周末(9月16日-17日)举行。按照司法部要求,今年上海考区将全面推行考务安全系统。目前,上海考区人像识别系统相关设备已架设完毕并进行调试和维护,考生需“刷脸”进入考场。

数据显示,2017年司考全国共有64.9万余人报名,其中上海考区成功报名30066人,同比增长13.5%。全国及上海报名人数均再创新高。

**上海市经济管理学校**  
社校联建 和谐发展  
www.sems.cn