



复旦联合哈佛团队发布新治疗成果

# 基因治疗让 5 名聋哑患儿双耳听力明显恢复

naturemedicine

Explore content About the journal Publish with us

nature > naturemedicine > articles > article

Article | Open access | Published: 05 June 2024

## Bilateral gene therapy in children with autosomal recessive deafness 9: single-arm trial results

医师报讯（融媒体记者 宋菁）近日，由复旦大学附属耳鼻喉科医院、国家卫健委听觉医学重点实验室李华伟教授、舒易来教授、王武庆教授团队领衔，联合哈佛大学医学院陈正一教授完成的全球首个先天性耳聋临床试验初步结果显示，通过双侧基因治疗，5 名聋哑患儿双耳听力均得到明显恢复，言语功能和声源定位能力也得到改善。（Nat Med.6 月 5 日在线版）

研究团队在 2023 年 7~11 月，招募了 5 例耳蜗蛋白缺陷（OTOF 基因突变）导致的双侧先天性听力丧失患儿。年龄在 1~11 岁，从没做过人工耳蜗植入。

研究团队将前期研发的基因治疗药物，通过局部微创、显微注射的方式，精

准地一次性先后注射到患者双耳。

结果显示，基线时，患儿平均听性脑干反应（ABR）阈值均 >95 dB。注射后 26 周，患者 1 的右、左耳平均 ABR 阈值改善为 58 dB、58 dB，患者 2 为 75dB、85dB，患者 3 为 55 dB、50 dB；13 周时，患者 4 改善为 75 dB、78 dB，患者 5 为 63 dB、63 dB。

同时，这些患者的声源定位能力也得到恢复。能配合的患者中，也表现出嘈杂环境下的言语分辨提高，患者 2 和 3 在接受 AAV1-hOTOF 基因治疗 13~15 周后表现出欣赏音乐的能力。不过，由于患者年龄较小，对音乐的评估还不能配合，后续随访中还需要进行更详细的评估。



全球先天

性耳聋患者高达 2600 万，我国每年新生约 3 万聋儿，其中 60% 与遗传因素有关，严重阻碍了儿童言语、认知以及智力发育。

OTOF 基因突变是导致先天性耳聋常见的病因之一，患者通常表现为重度、极重度或完全听力损失和言语障碍。在不同人群中均发现 OTOF 基因的高突变携带率。在我国，婴幼儿听神经病人群中，因 OTOF 基因突变导致耳聋的患者高达 41%。

随着生物医药技术的飞速发展，基因治疗被认为是根治遗传性耳聋最有潜力的策略之一。它可以通过递送载体将具有正常功能的基因直接递送到内耳，以表达功能正常的蛋白，恢复正常功能，从而在根本上恢复或改善耳聋

## 耳聋基因治疗新时代来了

患者听力。

腺相关病毒（AAV）是目前最常用的基因治疗递送载体，然而 OTOF 基因超出了单个 AAV 载体的递送上限。为了克服大基因内耳递送难题，研究团队研发出基于 AAV 的双载体基因置换疗法（AAV1-hOTOF），即采用双 AAV 载体，由该载体携带人源正常 OTOF 基因在内耳中重新组合，从而发挥正常功能。

基于临床前的有效性和安全性研究，2022 年 6 月，团队获得全球首个遗传性耳聋基因治疗临床试验伦理批准，2022 年 10 月正式发起患者招募，并于 2022 年 12 月完成了全球首例患儿基因治疗。先后纳入 6 例患者完成单侧耳基因治疗，目前最长的患者随访时间已达 1 年 5 个月，



患者已可进行日常交流。

单耳基因治疗研究成果于 2024 年 1 月发表在《柳叶刀》上，并获得杂志同期点评，被国际同行称为“耳聋治疗的范式转变”“标志着基因治疗听觉障碍乃至更广泛疾病的新时代开启”。

该研究是全球第一个开展的双耳基因治疗临床试验，证明了双耳基因治疗在先天性耳聋患者临床治疗中的安全性和有效性，极大地推动了耳聋治疗领域的发展，展现了基因治疗在治愈先天性耳聋疾病中的巨大应用潜力。

## 图片新闻



来源：华中科技大学

## 这颗“芝麻”登上《自然》

6 月 5 日，《自然》刊发了华中科技大学研究团队的创新性医工交叉研究成果（Nature.6 月 5 日在线版）。该研究团队研发了一种可注射超凝胶颅内信号超声传感器，将尺寸仅为 2×2×2 mm<sup>3</sup> 的超凝胶材料注射入颅内，即可实现颅内压、温度、pH 值等颅内信号的实时无线监测，具有极高的创新性和临床应用价值。值得一提的是，这种全新的传感器所采用的均为生物可降解聚合物材料，约 1 个月后会随血液自行降解，无需再次开刀取出。

## 短新闻

北京大学第三医院李蓉教授团队采用拉曼显微光谱和傅里叶红外光谱两种检测方法对不孕女性在诊治中剩余的子宫内膜组织进行检查和分析发现，患者子宫内膜受到了多种微塑料的污染，主要包括聚酰胺、聚氨酯、聚对苯二甲酸乙二醇酯、聚丙烯、聚苯乙烯和聚乙烯。（Environ Sci Technol.6 月 3 日在线版）

北京大学第一医院李建平教授等发表的一项 Meta 分析共纳入 21 项相关随机对照研究的 11.5 万余人。结果显示，补充叶酸可将卒中风险显著降低 10%。（Clin Nutr.5 月 28 日在线版）

美国学者开展的一项注册研究显示，在老年心衰出院患者中，超半数有肾脏疾病，6% 在 1 年内接受了透析治疗。（JAMA Cardiol.5 月 29 日在线版）

一项来自德国的研究表明，飞行期间饮酒结合机舱压力，不仅会影响睡眠质量，还可能对睡觉的乘客的心脏健康构成风险，尤其是在长途飞行中。研究人员表示，饮酒量越多，这种影响可能就越大，特别是对于上了岁数的乘客和患有既有疾病的乘客而言。（Throax.6 月 3 日在线版）



第七个 8·19 中国医师节特别钜献

# 健康中国 你我同行·关爱生命“救”在身边

全国地铁联动主题公益巡展活动启航

2024 年是中华人民共和国成立 75 周年，是实施“十四五”规划的关键一年，也是卫生健康事业改革创新、强基固本、全面提升的重要一年。为庆祝第七个中国医师节，弘扬中国医师精神，同时深入贯彻落实国家卫健委、教育部等 13 部门联合印发的《关于开展“关爱生命 救在身边”活动的通知》，《医师报》联合中国医药卫生文化协会、中国健康促进与教育协会、中国医药卫生事业发展基金会，将启动

2024“健康中国 你我同行·关爱生命‘救’在身边”——全国地铁联动主题公益巡展活动！

在以往策划的基础上，此次影响意义更深远。活动规模和影响力将持续提升！活动将涉及更多城市和地铁线路，形式将以巡展、论坛、科普大课、短视频等更多样化呈现。从现在开始到 8 月份，活动征集全面启动，覆盖全社会人群！

该活动至今已连续举办 3 年，被评为 2021 年国家卫

生健康委委管出版物主题宣传优秀成果之品牌公益活动，并获 2021 年度“第十七届中国公共关系行业最佳案例大赛”公益传播类一铜奖。

回顾 2023 年，一个月的时间里，北京、上海、广州、杭州、成都、长沙、厦门七个城市发出 10 条线路，12 趟专列，搭载 1560 张公益巡展海报，包含 11 位两院院士、128 位院管专家、220 位学科带头人，5000 余人次的海报，以医生的专业形象为健康代言，营造全社会尊重医生的良好氛围，帮

起沟通医患的桥梁。

同时，4 个视频同步在北京地铁 1、2、5、8、10、13 号线和八通线的 13000 合地铁电视，进行为期 20 天、每天多次的同步轮播。超过 2 亿乘客与此次公益海报偶遇相约。

第十二届全国政协副主席韩启德院士曾这样评价：“健康中国 你我同行”这样的活动，宣传中国医生，动员广大公众一起积极投入健康中国行动，是件非常有意义的事情。

主办单位：《医师报》社  
中国医药卫生事业发展基金会  
中国医药卫生文化协会  
中国健康促进与教育协会  
协办单位：各地的卫生健康行政部门、医疗行业学/协会、医疗机构等有志于健康中国建设的同道

活动形式（拟）：全国各城市地铁  
展示时间：2024 年 8-9 月  
推广宣传：  
1. 在各主办平台建立活动的专题展示页面；  
2. 国家主流媒体以及其他行业主流媒体、新媒体平台多方展示；  
3. 《医师报》、医师网、医 TV 等医师报全媒体平台及 60 多个第三方平台端口进行广泛宣传。

## 联系方式

执行社长 张艳萍 13269981809  
副社长 许泰彦 13693357499  
副总编辑 陈惠 13520273543  
总编助理 袁佳 15110105642  
王丽娜 13488704708  
品牌部主任 王蕾 15010003324  
总编办主任 于永 13911049088



关注活动详情

