

Пресс-релиз

13 августа 2020 г.

Высокопроизводительный скрининг для выявления наследственных нарушений слуха

В рамках «Программы промышленных инноваций 5 + 2», Министерство науки и технологий Тайваня с 2017 года начало работу над продвижением проекта «Применение точной медицины для улучшения охраны здоровья матери и плода (2017-2019)», который призван заботиться об общем здоровье матери и ребенка с помощью технологий точной медицины. Согласно государственной статистике, наследственная потеря слуха - одно из самых распространенных врожденных заболеваний. Частота врожденной глухоты составляет от 3 до 5 новорожденных на тысячу, и родители обычно не замечали проблем со слухом до тех пор, пока дети не демонстрировали явно замедленные когнитивные и языковые навыки. Поэтому лучшее время для лечения всегда упускается, что приводит к необратимой задержке речевых навыков и развития нервной системы. При поддержке Министерства науки и технологий Тайваня и при сотрудничестве с программой неонатального скрининга слуха, осуществляемой Управлением по укреплению здоровья Министерства здравоохранения и социального обеспечения, команда доктора Дао-Мин Нюй (Dr. Dau-Ming Niu) из Тайбэйской больницы общего профиля для ветеранов (Taipei Veterans General Hospital) установила и оптимизировала высокопроизводительный метод скрининга для выявления наследственных нарушений слуха. Скрининг может быть проведен в течение 7 дней с использованием одной капли крови. Это облегчает задачу проведения предварительной диагностики и быстрого обеспечения надлежащего лечения. Эффективность данного метода превосходит другие, используемые в ведущих медицинских центрах по всему миру.

С 2012 года Управление по укреплению здоровья Министерства здравоохранения и социального обеспечения приступило к осуществлению программы субсидирования на предмет выявления слуха у новорожденных. Из-за отсутствия других вспомогательных клинических показателей текущая доля ложноположительных случаев была намного выше, чем истинная доля младенцев с потерей слуха, а случаи, в которых не было проведено обследование слуха, должны были направляться в больницы для проведения подтверждающих тестов. Таким образом, задачи как внедрить систему точной медицины для эффективного выявления и диагностирования детей с высокой степенью риска, а также инновации в области быстрой диагностики и новые технологии точной медицины для выявления наследственной потери слуха, все эти вопросы в настоящее время являются неотложными в медицине. При

поддержке Министерства науки и технологий Тайваня грант «Применение точной медицины для улучшения охраны здоровья матери и плода» и при сотрудничестве с программой неонатального скрининга слуха, осуществляемой Управлением по укреплению здоровья Министерства здравоохранения и социального обеспечения, команда доктора Дао-Мин Нюй (Dr. Dau-Ming Niu) из Тайбэйской больницы общего профиля для ветеранов (Taipei Veterans General Hospital) стремилась улучшить процедуры скрининга слуха у новорожденных и подтверждающие тесты. Детей, подверженных высокому риску врожденной потери слуха, включая новорожденных, не прошедших скрининг слуха; детей, рожденных недоношенными; или детей, нуждающихся в интенсивной терапии, можно сразу обследовать на «врожденную цитомегаловирусную инфекцию (ЦМВИ) и токсоплазмоз» и «генетическую глухоту» с помощью «платформы для обнаружения слюны с высокой пропускной способностью» и «платформы масс-спектрометрического анализа MassARRAY MALDI-TOF». Эта система позволит ускорить диагностику групп высокого риска и повысить точность и своевременность диагностики. Новорожденные в течение 7 дней будут проверены на предмет того, вызвана ли потеря слуха врожденной инфекцией или генетическими дефектами. Это значительно быстрее, чем следовать рекомендации Управления по укреплению здоровья Министерства здравоохранения и социального обеспечения, что младенцам следует «ставить диагноз к 3-месячному возрасту, а принять меры к 6-месячному возрасту». Это может в значительной степени помочь поймать «золотой период лечения». Кроме того, можно устранить причины потери слуха, например, обеспечить надлежащее лечение противомикробными препаратами для детей с врожденной инфекцией, чтобы избежать необратимых повреждений. Результаты диагностики также могут помочь ускорить процедуры оценки ношения слуховых аппаратов или кохлеарных имплантатов в зависимости от особенностей генетических мутаций.

Команда доктора Дао-Мин Нюй из Тайбэйской больницы общего профиля для ветеранов также сотрудничает с Институтом исследований мозга Национального университета Ян-Мин (the Institute of Brain Science of National Yang-Ming University), Медицинским колледжем Национального Тайваньского университета (National Taiwan University College of Medicine) и Гарвардской медицинской школой (Harvard Medical School). Благодаря этому сотрудничеству были достигнуты многообещающие результаты в исследованиях генной терапии некоторых очагов, связанных с генетической глухотой, с использованием индуцированных плюрипотентных стволовых клеток (ИПСК), полученных от мышей. В планах использовать эти результаты для клинической работы в ближайшем будущем.

В соответствии с тенденцией глобального развития точной медицины, в целях стимулирования развития отрасли точной медицины, Министерство науки и технологий Тайваня будет содействовать реализации межведомственной «Программы развития стратегии точной медицины Тайваня» в следующие 4 года. Секвенирование полного генома не только может облегчить диагностику наследственных заболеваний, но также может быть использовано для оценки генетической структуры и организации управления здоровьем в соответствии с личными потребностями. Ранняя профилактика,

раннее лечение и «персонализированная профилактическая медицина» не будут мечтой, и станут реальностью в ближайшем будущем.

Информация об автора:

Дао-Мин Нюй (Dau-Ming Niu, M.D., Ph.D)

Проф. Дао-Мин Нюй, зав. кафедрой педиатрии Тайбэйской больницы общего профиля для ветеранов, также является профессором Института клинической медицины Национального университета Ян-Мин. Более 20 лет профессор Нюй посвятил лечению и клиническим исследованиям редких генетических заболеваний. Более того, он внес значительный вклад в социальное обеспечение и медицинское обслуживание. Благодаря этому он получил огромное доверие со стороны пациентов и их родственников. Он добился выдающихся и плодотворных результатов в области научных исследований, которыми восхищаются многочисленные эксперты и ученые во всем мире. Работы проф. Нюй значат много для истории лечения редких болезней Тайваня. Недавно д-р Нюй участвовал в разработке «персонализированной точной медицины», путем использования секвенирования нового поколения и анализа больших данных с использованием искусственного интеллекта, для содействия быстрой диагностике наследственных заболеваний и ускорения развития исследований и клинического применения генной терапии. Благодаря этому, он надеется помочь большему количеству пациентов с наследственными заболеваниями.

Media Contact

Dr. Dau-Ming Niu

Department of Pediatrics, Taipei Veterans General Hospital

TEL: 02-28712121 ext.8486/8488

Email: dmniu1111@yahoo.com.tw

Dr. Hui-Hsin Lee

Department of Life Sciences, Ministry of Science and Technology

TEL: 02-27377461

Email: hhlee@most.gov.tw