

渐冻症创新药在青完成山东首针

托夫生注射液在青岛大学附属医院开出山东首方 渐冻症进入精准治疗时代

早报6月13日讯 6月12日,首位在青岛大学附属医院确诊携带超氧化物歧化酶1(SOD1)基因突变的肌萎缩侧索硬化(ALS,俗称渐冻症)患者接受了托夫生注射液的治疗。这也是山东省内首位接受渐冻症靶向药物托夫生注射液(商品名:凯盛迪TM)的患者。托夫生注射液是全球首个且目前唯一获批用于SOD1-ALS成人患者的疾病修正治疗(DMT)药物。它突破了传统治疗仅能缓解症状的局限,首次实现了针对病因的精准干预。

开启渐冻症精准诊疗新纪元

在国家罕见病防治战略及加快引入创新药物的利好政策的推动下,托夫生注射液于去年9月在中国获批,用于治疗携带超氧化物歧化酶1(SOD1)基因突变的肌萎缩侧索硬化(ALS)成人患者。6月10日,渤健中国宣布托夫生注射液在中国商业上市,并陆续在北京、广州、杭州、青岛等地落地首针,开启了中国渐冻症精准诊疗新纪元。

6月12日,青岛确诊患有SOD1-ALS患者在青岛大学附属医院接受了托夫生注射液腰穿鞘内注射,为治疗这一罕见且致命的神经系统疾病带来源头干预的新希望。

“托夫生注射液作为全球首个获批,用于治疗SOD1-ALS成人患者的疾病修正治疗药物,突破了传统‘对症治疗’的局限,首次实现‘对因干预’。其核心机制在于通过抑制SOD1蛋白合成,减少毒性蛋白蓄积,从源头减轻运动神经元的损伤,延缓疾病进展。这一国际创新疗法的临床应用,标志着我国渐冻症诊疗正式迈入‘对因治疗’的新时代。”青大附院神经内科孙医生告诉记者,此次青大附院市南院区率先在山东省内开展托夫生治疗,为省内乃至全国SOD1-ALS患者打开了全新的生命之门,让此类突变的ALS患者看到了延缓甚至改善疾病的曙光。

患者亟需“对因治疗”药物

谈起渐冻症,人们往往闻之色变。



青岛大学附属医院患者接受托夫生注射液山东首针治疗。院方供图

这种号称世界五大绝症之首的疾病,长期以来缺乏有效的根治手段,治愈率为零,近200年来全球有1000多万人因此死亡。有数据显示,目前国内有超过4万名渐冻症患者,其中携带SOD1基因突变的患者超过1200名。

孙医生介绍,作为运动神经元病中最常见的一种类型,ALS通常会导致患者大脑和脊髓中与运动相关的神经细胞逐渐死亡,从而引起全身与自主运动相关的肌肉无力和萎缩,最终,患者往往因吞咽困难、呼吸肌无力等问题而死亡,生存时间通常为3—5年。SOD1是第一个被发现的ALS致病基因,也是中国ALS人群中最常见的致病基因。

“SOD1-ALS患者的平均发病年龄约为50岁,患者多为脊髓起病,主要特点为下肢起病,典型表现为上下神经元同时受损。由于疾病具有致死性,患者对于针对明确靶点的对因治疗药物的需求极为迫切。”孙医生介绍。

以往渐冻症的治疗手段多为对症治疗,无法从根本上遏制病情恶化。托夫生注射液的出现,让精准医疗在渐冻症领域迈出了关键一步。托夫生注射液是一种反义寡核苷酸(ASO)药物,可通过减少SOD1蛋白合成,减少毒性SOD1

蛋白的蓄积,从而减轻运动神经元的损伤,减缓疾病进展。

据了解,在所有ALS患者中,无论其有无家族病史,都有一定几率是由SOD1基因突变引起。《2023肌萎缩侧索硬化(ALS)基因检测与咨询的循证共识指南》指出,所有ALS患者都应接受包括SOD1在内的基因检测。基因检测可帮助患者明确自身所患ALS是否与特定基因突变相关,对于疾病的精准诊断、预后判断和精准治疗具有重要意义。

专家提醒,对于渐冻症,尤其是具有明确遗传背景(如SOD1突变)的患者,“早发现、早诊断、早治疗”至关重要。专家提醒公众,若出现不明原因的进行性肌肉无力、肌肉跳动(束颤)或肌肉萎缩等症状,应高度警惕,及时前往神经内科专病门诊就诊,争取宝贵的治疗时间。

托夫生具有延缓疾病进展趋势

相关临床研究显示,托夫生注射液具有延缓疾病进展的趋势。在部分试验中,使用该药物的患者在一定时间内,疾病进展速度得到了控制,一些评估渐冻症进展的常用指标如血浆神经丝轻链(NfL)水平显著降低,这表明药物对神

经元损伤的抑制作用得到了体现。并且,有研究指出,治疗两年死亡风险可以降低88%,无事件生存率可延长1.6年,这无疑给患者带来了巨大的鼓舞。

但该药物并非适用于所有渐冻症患者。记者了解到,因为托夫生是一种基因型的药物,只适用于渐冻症患者群体中SOD1基因型的患者,尤其是早中期、快速进展或NfL升高者。非SOD1突变的ALS、晚期呼吸衰竭、严重吞咽困难、活动性脊髓感染、腰椎穿刺禁忌等的患者不能使用。目前已知由SOD1基因突变引起的患者仅占到渐冻症患者群体的2%。

ALS患者在使用托夫生注射液之前,应该接受基因检测来明确其所患的ALS是否由SOD1基因突变所致。托夫生注射液通过鞘内注射方式给药,每次给药100毫克(15毫升),起始治疗为每14天给予一次负荷剂量,三次负荷剂量后,每28天给予一次维持剂量。每次注射后观察2小时,监测头痛、发热或神经症状,长期治疗需关注反复穿刺的并发症(如慢性腰痛、硬膜外纤维化和蛛网膜炎)。发现有严重脊髓炎、过敏反应或不可耐受的神经系统症状时应停止用药。

持续关注罕见病群体

有业内人士指出,我国ALS患者诊疗需求亟待满足。2018年,渐冻症被纳入国家首批罕见病目录,充分体现了国家对这一群体享有“健康平等权”的极大关注。然而,罕见病由于疾病机制复杂、患者人数少,使得企业面临研发成本高、风险高、市场获益极低等挑战。

据了解,目前山东省地市层面定制型商业医疗保险罕见病特药目录已收载托夫生注射液,进一步提升了ALS患者对创新药物的可及性。

“托夫生注射液投入临床使用,让患者群体备感振奋。长期以来,SOD1-ALS患者始终缺乏有效治疗手段,而这一突破性疗法的出现,为他们燃起了希望之火。”北京东方丝雨渐冻人罕见病关爱中心理事长王金环说道。

(青岛早报/观海新闻记者 吴涵)

超286万人次撸袖献血 彰显城市大爱

我市举行世界献血者日庆祝活动 表扬献血先进典型

早报6月13日讯 6月13日上午,由青岛市卫生健康委员会、青岛市精神文明建设办公室、青岛市红十字会共同主办的“献血传递希望 携手挽救生命”2025年青岛市庆祝“6·14”世界献血者日暨2023—2024年度无偿献血表扬大会,在青岛市五四广场隆重举行。

青岛市自1994年开展无偿献血工作以来,截至目前,全市无偿献血累计超过286万人次,捐献全血443.06万单位,血小板33.11万个治疗量。

为褒扬献血者们做出的积极贡献,青岛市卫生健康委员会、青岛市精神文明建设办公室、青岛市红十字会决定,安百聪等12953名同志为“青岛市无偿献血奉献个人”,青岛理工大学等103个团体单位为“青岛市无偿献血突出贡献集体”,马仁山等104名同志为“青岛市无偿献血突出贡献个人”,徐昌等41

名同志为“青岛市功勋献血者”,冯学东等13名同志为“青岛市铂金功勋献血者”,市南区红十字会等16个团体单位为“青岛市造血干细胞捐献组织表现突出单位”,吕朋等63名同志为“青岛市造血干细胞捐献突出贡献个人”,刘海燕等95名同志为“青岛市无偿献血志愿服务突出贡献个人”。这其中涌现出了诸如“献血状元”李鸿波、“热血公仆”马仁山、BLOOD公益联盟、卫生健康系统万人流动血库、“青春热血燃”驻青高校等众多无偿献血突出贡献个人和集体。目前全市已有4.6万余人次荣获国家无偿献血表彰,6.2万余人次获市级表扬,献血100次以上的献血者多达181人,献血200次以上的献血者达29人,成为青岛这座热血之城的爱心名片,点亮生命之光!

(青岛早报/观海新闻记者 徐小钦
通讯员 任霄惠)

相关新闻 /

“我是军人 一定要捐” 即墨区两名造血干细胞捐献者完成捐献

早报6月13日讯 近日,来自海军某部的战士程俊强与即墨区薛家泉庄村的姜润正在康复大学青岛中心医院完成了造血干细胞捐献,成为青岛市第238例、239例和即墨区第11例、12例非血缘关系的造血干细胞捐献者。

2019年,在程俊强18岁生日那天,他送给自己一个特殊的成人礼——成为一名献血志愿者。同年12月,程俊强了解到造血干细胞能够挽救重症患者的生命,他毫不犹豫进行了造血干细胞留样,成为了一名造血干细胞捐献志愿者。当红十字会告知程俊强与一位血液病患者配型成功,符合捐献条件时,“这是患者的希望,我是军人,

一定要捐。”程俊强坚定地说。

2022年冬天的一天,23岁的姜润正偶然听朋友说起血库存量紧张的消息,结束当天的工作后,他径直走进爱心献血屋挽起袖子捐献热血。也在当天,他选择成为一名造血干细胞捐献志愿者。在接到红十字会通知后,姜润正毫不犹豫同意捐献,顺利完成了高分辨采样和捐献前体检。姜润正表示:“希望患者早日康复,也希望我的经历让更多爱心人士了解造血干细胞捐献,加入到造血干细胞捐献留样的队伍中来,成为一名造血干细胞捐献志愿者。”

(青岛早报/观海新闻记者 康晓欢
袁超 通讯员 牛可可)