

这个家族被遗传性罕见肾病纠缠半个世纪

医生追问“家谱” 解密“肾炎魔咒”

画一张家谱,摸清“肾炎魔咒”遗传规律

经过细致问诊后,这个家族的患病轨迹逐渐清晰:小飞的外公20岁出头出现视力、听力下降,不到40岁因脸部浮肿、肾功能衰竭离世,当时诊断为“肾炎”;小飞的母亲自幼患“肾炎”,常年受病痛困扰;舅舅从小听力不佳,25岁确诊慢性肾衰竭,靠血透维持十多年后离世。

小飞不久前感冒后,尿色改变如浓茶,检查显示血尿、蛋白尿、血肌酐明显升高——正是“肾炎”信号。小微担忧:丈夫得的到底是什么病?会传给腹中孩子吗?

“要找到答案,先得画一张小飞家的家谱。”蔡洁茹医生建议。很多时候,家族中反复出现的“肾炎”,未必是普通的肾脏疾病,很可能和遗传有关,而家谱,就是捕捉这种遗传线索最直观、最简便的方式。

医生根据描述绘制了这个家族四代人的家谱。看着图谱上密密麻麻的患病标记,一个清晰的遗传模式浮现出来——典型的X连锁显性遗传。“结合症状,我们大胆推测,这个家族患的不是普通肾炎,而是一种叫Alport综合征的遗传性罕见病。”

中山医院肾内科立即给小飞安排了肾穿刺、电测听和眼科检查。肾穿刺病理结果提示Alport综合征可能性大;虽然小飞自己没觉得听力有明显下降,但电测听还是捕捉到了细微异常,眼底检查也发现了视网膜斑——这些都是Alport综合

第 医 线

“医生,我丈夫家的‘肾炎魔咒’,会不会传到我肚子里的孩子身上?”怀孕12周的孕妈妈小微走进复旦大学附属中山医院肾内科门诊,焦急地对蔡洁茹医生说。

“小微丈夫小飞的家族遭遇令人揪心。这个家族被‘肾炎’纠缠半个世纪,三代5人患病,有人早逝、有人靠透析续命。”蔡洁茹说。“魔咒”真的要成这个家庭挥之不去的阴影吗?

征的“隐藏信号”。最终,基因检测结果印证了医生的判断:小飞存在COL4A5基因突变,确诊为X连锁显性遗传Alport综合征。

“小飞的基因突变在X染色体上,遗传规律很明确:如果生儿子,儿子会继承他的Y染色体,不会遗传突变基因;如果生女儿,女儿会继承带突变的X染色体,成为携带者,大概率会并出现‘肾炎’。”蔡洁茹表示,也就是说,小微腹中的孩子,有50%的概率会被这个“魔咒”盯上。

万幸的是,在医生的指导下,小微及时做了羊水穿刺和胎儿基因检测。不久前,她顺利生下一个健康的儿子——这个纠缠了家族三代人的“魔咒”,终于在小飞的下一代,画上了句号。



丁小强在为患者做检查

受访者供图

3种遗传性罕见肾病最常见

2月28日是国际罕见病日。“很多人见家族多人患病便陷入‘魔咒难破’的恐惧,实则只是对罕见病的认知不足。”中华医学会肾脏病学分会候任主任委员、复旦大学附属中山医院肾内科主任丁小强告诉记者,遗传性罕见肾病,即罕见病中主要累及肾脏的类型。我国《罕见病目录》的207种疾病中,约30种会直接或间接损害肾脏。这类疾病我国患者超百万人,只是大众了解甚少,其多由基因缺陷引起,会逐渐加重,且常累及心脏、肺等肾脏外器官,需长期管理。

遗传性罕见肾病临床最常见的有3种。第一种是小飞家族患的

Alport综合征,由编码IV型胶原蛋白的基因突变引起——这种胶原蛋白是身体“建筑材料”,支撑肾、眼、耳的正常结构,突变后这些器官会逐渐受损,表现为血尿、蛋白尿、肾功能下降,常伴随感音神经性听力下降、视网膜斑。小飞的外公,视力和听力异常就是早期信号,只是当时未与“肾炎”关联,错失干预时机。

第二种是Fabry病,另一种罕见的X连锁遗传性疾病,为X染色体长臂中段编码α-半乳糖苷酶A(α-Gal A)的基因突变。其早期症状隐蔽,如夜尿增多、多尿、遗尿,易被误认“肾虚”,后期会出现大量蛋白尿、肾功能损害,多在30岁左右进入终末期肾病。

第三种是Gitelman综合征,是最常见的遗传性肾小管疾病之一,

亚洲人群患病率高,呈常染色体隐性遗传。临床表现主要与低钾血症、低镁血症等相关,如浑身无力、肌肉酸痛、血压偏低等,长期不干预会损害肾功能。

筛查+防治,科学阻断“遗传魔咒”

遗传性疾病真的是“命中注定”吗?丁小强教授说,医学技术已能通过科学筛查和干预,阻断遗传链条,延缓病情,关键要做好两步:

第一步,做好筛查,早发现线索。画家族图谱是最简单、经济且有效的方法。列出三代内有血缘关系的亲属,标注健康状况(尤其是肾病,听力、视力异常),这能给医生提供关键诊断线索。每年至少要查一次尿常规(看血尿、蛋白尿)、血生化(关注肾功能、电解质)、肾脏超声;异常时可做肾穿刺明确肾脏病理改变。基因检测是诊断遗传性罕见肾病的“金标准”。家族多人患病或基础检查异常时,可通过基因检测精准找到致病基因、明确遗传模式,为防治提供依据。

第二步,科学防治,从源头阻断风险。家族有致病基因携带者,备孕前需做遗传咨询评估后代风险;怀孕后可通过羊水穿刺检测胎儿基因,或选择三代试管婴儿,筛选无致病基因的胚胎移植,从根本上避免下一代患病。而治疗的核心是“早干预、早管理”。多数遗传性罕见肾病无法根治,但早期干预能显著延缓病情、保障生活质量。

本报记者 左妍

全国硕士研究生招生考试成绩明起公布

本报讯(记者 郗阳)记者今日获悉,2026年全国硕士研究生招生考试成绩将于明天(星期六)9时起公布,届时考生可根据各招生单位公布的查询方式查询成绩。

考生如对考试成绩有疑问,可申请成绩复核。全国统考科目(共25科)初试成绩复核申请将于2月28日(星期六)9时至3月1日(星期日)16时进行。考生届时可登录上海市教育考试院“上海招考热线”网站(www.shmeea.edu.cn),点击进入首页“成绩查询”栏目,进行网上申请。

3月3日(星期二)10时起,考生可登录该网站查询成绩复核结果。自命题科目成绩复核在各招生单位进行,复核的具体办法请咨询各招生单位或查看相关单位研究生招生主页。

成绩复核只核查答题纸姓名、考生编号是否与考生本人对应,考生答卷有无漏评、漏阅,小题得分是否有加分错、登分错,各小题得分合成后是否与提供给考生的成绩一致,不重新评阅答卷。复核结果只向考生提供所复核科目成绩总分。不得查阅答卷。

努力“让中国案例被世界看见”

华政涉外法治教育让学生在实战中锻造本领



从苏州河畔的课堂到金字塔畔的工地,从国际模拟法庭的唇枪舌剑到联合国机构的实习工位,一群年轻法律人正在用脚步丈量中国涉外法治的广阔疆域。他们不再满足于“读懂规则”,而是立志“参与制定”;不再止步于“学习案例”,而是努力“让中国案例被世界看见”。在这条跨越法系、语言与文化的征途中,华东政法大学正以系统性改革,锻造一支能打硬仗、善打胜仗的涉外法治青年力量。

让中国判例走进国际视野

“中国涉外法治的接力棒,该交给谁?”大二时,国际公法课堂上司平平教授的这句叩问,在张瑞家心里激起久久未平的涟漪。她就读于华政沪港交流涉外卓越法律人才实验班,在“全英文+双法系”的学习和模拟法庭、律所实习的实践中,这个问题逐渐有了答案。

在参与模拟法庭竞赛时,张瑞家注意到:国际赛场上,选手几乎不会引用中国判例。一方面因中国属大陆法系,普通法系对判例依

赖更强;另一方面,官方数据库中的案例多为简体中文,难以传播。于是,她开始翻译《联合国国际货物销售合同公约》在线数据库中收录的中国案例,小心翼翼调整格式,准确译法术语,保留判决逻辑精髓。

在第二十二届“贸仲杯”比赛期间,她主动争取参与编写《2025世界仲裁图集》,分享中国仲裁法内容,指出新修订《仲裁法》中的创新实践,最终获得中国大陆辖区的编写贡献者和协调员身份。“要推动中国仲裁实务发展,就要先让它被世界看见。”她深切感受到,中国的仲裁问题终究需要中国人自己来书写。

打破“小课堂”、构建“大课堂”

385米高的“非洲第一高楼”玻璃幕墙在埃及沙漠阳光下熠熠生辉。2025年暑假,华政涉外法治基地班学生在这座地标建筑工地上,逐字核对合同条款,将埃及劳动法关于中埃员工工时、项目税费缴纳等规定,转化为项目合规指引。“课本上的‘国际经济法’,在这里变成了保障‘一带一路’项目落地的‘通行证’。”

校园里的《涉外法治实务》课程中,中建国际北非公司法务专家

结合阿拉曼新城等海外项目,讲解FIDIC合同适用与法律风险防控;国际商会上海代表处组织“涉外商事模拟仲裁庭”,围绕跨境投资真实案例展开中英文控辩交锋。这种“伴随企业出海”的培养模式,正是华政打破“小课堂”、构建“大课堂”的缩影。

域外法查明智能实验中心引导学生开发多语种法律数据库,区域国际法治智能实验中心打造“全球法律动态地图”,海外投融资法律风险防范实验中心发布“丝路电商”合规风险查询平台……科研处和技术服务机构,让学生直接参与法律科技产品开发,在真实国际经贸场景中学习。

依托校友网络,织密海外联动育人体系

2022年,华政被中央依法治国办等六部门认定为国家级涉外法治研究基地,次年被教育部认定为涉外法治人才协同培养创新基地(培育)。学校构建本硕博贯通体系,紧扣国家重大战略,持续推进实战型人才培养。校党委书记王宏舟提出“以人才培养为中心、研究智库为支撑、功能服务为延伸”的构架。课程方面,夯实法学主干理

论,打牢国内法基础;同时设计“涉外法治核心基底课程+特色拓展课程+本硕贯通课程”体系。学校还与香港大律师公会合作研发普通法教材,联合上海国际仲裁中心开发《跨境商事仲裁实训手册》,让知识接上“实战地气”。依托校友网络,学校织密海外联动育人体系,联合“一带一路”沿线中资法律服务机构,将海外合规难题、知识产权纠纷等真实场景转化为《涉外法律实务》课堂案例。

国际体育仲裁院(CAS)上海听证中心落户长宁校区,让学生在家门口接触国际仲裁实务;一批批学子循着校友足迹赴印尼、中国香港等地实习,参与跨境合规审查、国际商事仲裁辅助;学校选派学生赴联合国训研所、国际反腐败学院等国际机构实习,承办WIPO中国暑期学校、中国国际公务员能力建设项目,搭建国际组织实习推荐绿色通道。

从校园模拟实训到国际赛场,从海外项目一线到国际组织岗位,华政学子的多元成长轨迹,清晰勾勒出涉外法治人才培养的实践路径。“不能把学生局限在校园,更不能局限在国内,一定要在海外实战中增长本领。”王宏舟道出人才培养的核心理念。

本报记者 易蓉