



2 龄童嗜睡、发烧、呕吐、昏迷 一查竟系患上罕见病

■专家指出,罕见病因为罕见容易被误诊或漏诊,早期识别并进行正确的治疗对孩子的愈后有非常大的作用

■7月15日上海专家将在市妇幼保健院开展两场义诊活动,患有先天性畸形、生长发育异常、神经系统异常、代谢病相关指标异常、性发育异常以及家族病史的患儿均可前来检查

苯丙酮尿症、四氢生物喋呤缺乏症、瓜氨酸血症 I 型、精氨酸琥珀酸尿症、高蛋氨酸血症、甲基丙二酸血症……这些疾病很多人可能从来没有听说过,因为罕见,所以容易被误诊或漏诊,早期识别罕见病,并进行正确的治疗

对孩子的愈后有非常大的作用。

7月15日(周日)徐州市妇幼保健院将开展两场义诊活动。分别为矮小症门诊和疑难杂症门诊。届时将邀请该领域专家——上海新华医院儿童内分泌科主任邱文娟免费坐诊。

孩子嗜睡、发烧、呕吐、昏迷 有可能得了甲基丙二酸血症

一种罕见的疾病——甲基丙二酸血症,在徐州发病率仅为一万两千分之一。很多家人感觉罕见病距离自己非常遥远,其实,它可能就发生在我们身边。

两年前,有一个2岁左右的孩子童童(化名),一段时间出现嗜睡的症状,严重时发烧、呕吐甚至昏迷。父母赶紧带孩子来到徐州市妇幼保健院就诊。

经诊断,童童所患的是甲基丙二酸血症。“这是遗传性有机酸代谢异常中最常见的一种疾病,为常染色体隐性遗传病。该病在全国的发病率是四万到五分之一,我市发病率为一万两千分之一。”徐州市妇幼保健院儿童内分泌遗传代谢科副主任医师王秀利说。

该病症主要表现为呼吸急促、惊厥、肌张力异常、嗜睡、智力、运动落后或倒退,急性期可见

昏迷、呼吸暂停、代谢性酸中毒、酮症、低血糖、高乳酸血症、高氨血症、高甘氨酸血症、肝损害、肾损害,严重时会出现脑水肿、脑出血等症状。

“对于本症的治疗分为急性期治疗和长期治疗。”王主任说,急性治疗以补液、纠正酸中毒为主,同时,限制天然蛋白质的摄入,保证热量及液体供给以减少机体蛋白分解。长期治疗则包括饮食治疗和药物治疗。

该病的预后取决于病型、发现早晚及长期治疗的合理性。神经功能损害的轻重与高氨血症、代谢性酸中毒等持续时间的长短有关,通过早期诊断和治疗可降低死亡率,减少神经系统后遗症。童童的疾病于两岁大时确诊,其主治医师认为,通过定期的药物治疗和饮食调理,可以控制孩子的病情。

罕见病其实并不“罕见” 早期识别很重要 市妇幼保健院可筛查新生儿 48 项遗传代谢病

很多罕见病在各年龄段均可发病,半数以上可在新生儿、婴幼儿早期发病。由于临床症状不典型,一般医院容易漏诊和误诊,若不及时到遗传代谢门诊检查,很难被发现,治疗不及时,病死率极高。存活的患儿多留有严重的神经系统后遗症,不同程度的意识障碍、发育落后、喂养困难等表现。

国内较为人们熟知的罕见疾病包括:

苯丙酮尿症、地中海贫血、成骨不全症(俗称玻璃娃娃)、高血氨症、有机酸血症、威尔森氏症等。2016年6月,徐州市妇幼保健院率先在全市范围内开展新生儿 48 项遗传代谢病(包括氨基酸、有机酸和脂肪酸三大类疾病)串联质谱检测。

筛查至今,目前徐州市妇幼保健院共筛查出 20 种遗传代谢病,其中发病率最高的是甲基丙二酸血症和原发性

肉碱缺乏症。据追踪调查,所有确诊患儿都接受了正规治疗,部分患儿生长发育正常。为了更好地服务全市广大患儿,7月15日(本周日)上海新华医院儿童内分泌科主任邱文娟,将在徐州市妇幼保健院开展两场义诊活动。患有先天性畸形、生长发育异常、神经系统异常、代谢病相关指标异常、性发育异常以及家族病史的患儿均可前来检查。

义诊专家简介

邱文娟,主任医师,博士,硕士生导师,毕业于日本长崎大学,上海交通大学医学院附属新华医院儿童内分泌科专家,上海市儿科医学研究所研究员,上海医学会儿科内分泌遗传学组委员。主要从事儿童内分泌学(生长发育障碍、性发育异常、甲状腺疾病、肾上腺病、糖尿病)和遗传代谢病学(糖代谢、氨基酸、脂肪酸和有机酸代谢障碍及溶酶体病的筛查诊断治疗、分子机制及产前诊断)的临床诊治和基础研究工作。作为课题负责人承担国家自然科学基金

金项目 2 项,上海市科委青年科技启明星计划、上海市教委科研创新项目、上海市卫生局、教育部留学回国人员科研启动基金、上海市高校优秀青年教师后备人才基金各一项,作为课题组副组长参加国家高技术研究发展计划(863 计划)项目一项。以第一或责任作者在 SCI 及核心期刊发表学术论文近 20 篇。

王秀丽,副主任医师,硕士,毕业于东南大学医学院儿科系。徐州市妇幼保健院儿童内分泌遗传代谢科专家,江苏省出生缺陷救助试点项目评审专

家。从事儿科临床和科研工作十余年,曾在浙江大学医学院附属儿童医院进修学习,擅长儿童生长发育迟缓、矮小症、性早熟、先天性甲状腺功能减低症、先天性肾上腺皮质增生症、苯丙酮尿症、甲基丙二酸血症、原发性肉碱缺乏症、瓜氨酸血症等内分泌遗传代谢疾病的诊断和治疗。先后负责三项省级和市级课题研究项目,并参与两项国家级课题研究项目,在核心期刊上发表论文十余篇。

记者 雷英

- 义诊时间: 2018年7月15日(周日)
上午:8:00—12:00 矮小症义诊 下午 2:00—5:00 疑难杂症义诊
- 义诊地点: 徐州市妇幼保健院 3 号楼 4 楼儿童内分泌遗传代谢病门诊
- 咨询电话: 0516-83821055(周三下午 4:00—5:00)、13985114299

优生情报

全球已有超 800 万试管婴儿降生

国际辅助生育技术监控委员会近日发布的一项报告显示,自 1978 年首名试管婴儿诞生以来,全球已有超过 800 万试管婴儿降生人世。

报告分析了 1991 年至 2014 年各地区的试管婴儿登记数据,并据此估计,目前全球每年实施的试管婴儿治疗周期超过 200 万个,目

前每年成功通过该技术生育的婴儿人数已超过 50 万。

报告指出,尽管试管婴儿技术使用持续增多,但这一治疗仍受到经济因素的“很大影响”,不是所有人都能负担得起。

世界上首个试管婴儿路易斯·布朗 1978 年 7 月 25 日在英国诞

生,如今她是一个男孩的母亲。

试管婴儿技术诞生时曾饱受争议,认为这违反伦理道德。随着越来越多的试管婴儿出生并健康成长,大众对试管婴儿的态度开始转变。2010 年,试管婴儿技术的创立者罗伯特·爱德华兹获得诺贝尔生理学或医学奖。 据新华社

育儿宝典

6 岁以下儿童不宜戴太阳镜

入夏以来,高温暴晒,许多家长都会给孩子戴上儿童太阳镜,可有些孩子戴了几天后,就总说眼睛不舒服,眼睛又肿又疼。武汉市中心医院后湖区眼科主任项奕提醒,儿童太阳镜要能防紫外线,不能只讲究造型。

项奕介绍,强光下瞳孔会缩小以防晒紫外线大量照入。戴上太阳镜后,外

界光线变暗,瞳孔放大。如果太阳镜不具备防紫外线功能,眼睛就可能受害。儿童视力发展有着特殊的生理特性,需要正常光线对视网膜黄斑区形成有效刺激,否则很可能造成弱视,因此儿童太阳镜的光透射比应不低于 30%。项奕特别提醒,6 岁以下儿童不宜佩戴太阳镜。 据新浪网

西班牙一款手机应用助孕“似亲生”试管婴儿

西班牙一家技术企业开发出一款手机应用,帮助借助体外授精技术怀孕的女性找到与自己长相接近的人捐赠的卵子,从而尽可能让孩子长相“似亲生”。

在这款名为“卵子匹配”的手机应用上填写民族、血型、肤色、眼球颜色等信息,再上传一张自拍照,程

序会利用这些信息以及从自拍照上提取的 100 个相貌特征点数据,从捐卵者数据库中筛选出与用户相貌匹配度最高的人捐赠的卵子。

“卵库”公司代表在西班牙巴塞罗那出席欧洲人类生殖与胚胎学学会年会时介绍了这款应用。

英国《泰晤士报》近日援引公司

负责人阿尔韦托·拉莱的话报道:“大部分人选择用捐卵技术解决不孕时,希望孩子尽可能像她们,实现这个愿望最好通过客观过程,即数学算法,而不是人工,因为你觉得像的,我可能不觉得像。”

据新华社

胎儿更爱古典乐

西班牙生育诊所马克斯诊所的一项研究显示,相比流行音乐,胎儿更喜欢听贝多芬、莫扎特、巴赫等大师的古典音乐作品。

研究人员招募 300 多名怀孕 18 周至 38 周的孕妇,让胎儿听 15 首乐曲,其中古典、传统和流行摇滚乐各 5 首,同时观察胎儿的嘴部和舌部活动。

研究人员在巴塞罗那举办的国

际音乐与医学协会大会上发布报告认定,总体而言,胎儿对古典音乐的回应最多,84%的胎儿听到后嘴部或舌头有所动作;传统音乐获得的回应为 79%;流行摇滚乐获得的回应为 59%。就单曲而言,最受欢迎的是莫扎特的《小夜曲》和西班牙语版的传统歌曲《圣诞颂歌》,91%的胎儿听到后有所反应。

英国《每日邮报》援引马克斯诊



所负责人玛丽萨·洛佩斯-泰红的话报道,胎儿最喜欢古典音乐可能源于那些是“经历岁月淘洗依然能够流传”的旋律。 据《北京日报》

婴儿湿巾也会触发食物过敏

美国一项研究发现,婴儿湿巾中含有的化学物质会破坏皮肤表层。如果孩子本身就携带皮肤屏障受损相关的突变基因,那么接触这些化学物质会提高他们食物过敏的风险。

研究人员解释说,婴儿湿巾中含有的化学物质月桂醇硫酸钠会破坏皮肤的脂质屏障。如果孩子本身就携

带皮肤屏障受损相关的突变基因,那么接触这些化学物质就会提高他们食物过敏的风险。

研究人员建议家长应限制使用婴儿湿巾,并在洗澡时彻底用水洗干净婴儿身上的肥皂沫或浴液。家庭成员在接触婴儿前,也要洗手来减少婴儿皮肤接触食物和灰尘过敏原的机会。 据新浪网

4 月龄婴儿可识别物品材质

日本一项最新研究发现,婴儿在出生 4 个月后,就有根据视觉和声音对不同材质物品做出反应的能力,且随着经验增长,大脑能识别的物品材质也在增多。这一研究成果有助人们理解婴儿识别现实世界乃至形成语言能力

的机制。人能通过视觉和听觉等感觉来识别身边物品的材质和状态,但科学界对人脑内的这一感知系统发育过程并不十分清楚。日本中央大学等机构的

研究人员给 32 名 4 至 8 个月大的婴儿播放敲击木材或者金属的视频,并利用近红外光谱仪测量他们大脑中的氧合血红蛋白水平。研究人员表示,这是科学界首次发现人类右脑在出生 4 个月后就具备通过视觉和声音区分物品材质的能力。由于颞叶区域与语言发展相关,在婴儿 1 岁前,对各种物品材质的熟悉程度可能有助他们的感知系统发育,进一步激活语言能力。 据新华社