

# 疾病防控周刊

防控疾病 共享健康

电子信箱:jkzkbj@163.com

责编 采凤娇 美编 一伊

5



## 防治苯丙酮尿症须打好「持久战」

本报记者 采凤娇

**编者按:**平顶山市有两个孩子因患同一种特殊疾病而受到社会各界的关注。姐姐因错过最佳治疗时机,导致20岁还不会叫一声“妈妈”;弟弟因自小接受“特殊护理”,看上去和正常孩子没什么两样,但是弟弟必须终身“不食人间烟火”。这种病到底是什么特殊疾病?我省有多少这样的患者?如何加强防治?针对这些问题,本报记者采访了河南省人民医院医学遗传研究所所长廖世秀。

**纠结:承受“想吃不能吃的痛”**

平顶山市的欢欢今年20岁,她的弟弟今年9岁,一种罕见疾病像噩梦一样缠上了他们。因为这种疾病,他们必须靠价格高昂的特制米、面来维持生命。据了解,人们平时吃的食物会让他们慢慢变傻、自虐,甚至死亡。

廖世秀告诉记者,这两个孩子患的是苯丙酮尿症,他们需要终身承受“想吃不能吃的痛”。和他们一样的患儿,被称为“不食人间烟火的孩子”。这种疾病主要是中枢神经异常,导致患儿出现智力低下、癫痫发作、尿液发臭等症状。这些患儿要食用一些特殊食品来降低血苯丙氨酸浓度,防止神经系统受损。随着年龄增长,患者的病情会越来越重,吃特殊的食物可以延缓症状。

这些患者体内缺乏一种特殊的酶,不能将苯丙氨酸转化为酪氨酸。由于这种特殊群体较少,不含苯丙氨酸的特殊食品的生产成本高,导致其价格偏高。我们平时吃的米、面、鸡、鸭、鱼、肉都含有苯丙氨酸。

**原因:苯丙氨酸代谢异常**

廖世秀说,苯丙酮尿症又称苯丙酮尿症,英文缩写为PKU,是最常见的氨基酸代谢遗传性疾病之一,其中主要是苯丙氨酸代谢异常。由于体内的苯丙氨酸羟化酶基因突变,使体内的苯丙氨酸羟化酶活性减弱或消失,人们食入的苯丙氨酸不能正常代谢,从而使苯丙氨酸及其代谢产物在体内堆积,造成神经系统损伤。

PKU主要分两种:一种是由苯丙氨酸羟化酶引起的苯丙氨酸浓度升高,需要用特殊饮食治疗。另一种是由苯丙氨酸羟化酶辅酶缺乏引起的血苯丙氨酸浓度升高,被称为BH4D,需要药物治疗。

据了解,苯丙酮尿症最早是在一对智障兄弟身上发现的。因患儿尿中含有一定量的苯丙酮,而将其命名为苯丙酮尿症。这种基因遗传性疾病目前无法治愈。有资料显示,我省目前有PKU患儿700多个。医学研究证明,我国是世界上出生缺陷的多发国家之一,PKU患者须终身通过特殊食物进行干预治疗。PKU患儿一旦确诊,应立即给予治疗,治疗越早,预后越好。PKU患儿在出生后一个月内接受治疗,多数不出现智力损害;治疗越晚,对脑的损伤越明显。

**方法:三级预防不可忽视**

廖世秀说,苯丙酮尿症是由基因缺陷造成的,是常染色体隐性遗传。这种由一对基因控制的疾病,也叫单基因遗传病。患有此病的孩子至少有一半表现为癫痫发作,而且发病与性别无关,吃特殊食物只能延缓病情。

廖世秀接受记者采访时说,要想生一个健康的孩子,三级预防(孕前检查、孕期产前诊断、新生儿筛查)很重要。一级预防就是做好孕前检查,夫妻双方都要做致病基因携带筛查,如果双方都携带致病基因,生育的每一个孩子都有1/4的发病可能;二级预防就是怀孕两个月或4个月时抽绒毛或羊水诊断,看胎儿是不是有这样的病,这种诊断检查从怀孕两个月到胎儿出生前都可以做;三级预防就是对新生儿进行筛查,如果孕产、孕期两次机会都错过了,就要抓住新生儿筛查的关键环节,滴一滴血就可以知道其是否患有PKU病。这三级预防互相促进,不能互相替代。其中,产前诊断是目前预防出生缺陷最有效的手段。

由于新生儿筛查家属自愿选择,我省现在每月接受筛查的新生儿比例为70%,仍有一些家长忽略这一过程,这对PKU的防治极为不利。

**出路:建立PKU管理体系**

廖世秀说,孩子患了PKU,最痛苦的是家长,由于目前没有治疗PKU的特效药,患儿家长往往很无助。当前,我国没有PKU防治专业队伍,许多省级医院没有医学遗传专业。

近年来,PKU成为我国《新生儿疾病筛查管理办法》规定的筛查病种之一。“苯丙酮尿症患儿特殊奶粉补助项目”是国内首个关注PKU患儿的项目,并为中西部地区募集的500多名贫困PKU患儿免费提供无苯丙氨酸配方奶粉补助,建立了规范的PKU治疗随访和管理体系。该项目为患儿提供统一的PKU专用病历,建立规范的管理档案;为患儿家长提供膳食管理手册,帮助他们在管理中管理患儿膳食。

据统计,从2009年12月至2012年6月,项目补助的PKU患儿与该地区同期确诊的血浓度相同的PKU患儿之间的比例为51.68%,在农村这个比例高达60.46%,补助项目发挥了重要作用。其中,94.24%受补助的PKU患儿能够坚持治疗;受补助的患儿体格和智力发育正常比例分别高达94.19%和94.26%。

2013年年底,河南省PKU患儿的治疗被纳入新农合报销范围。但这种补助只针对3岁以下的农村患儿,没有针对城镇患儿及3岁以上患儿的救助措施。目前,有些国家已将PKU列为罕见病,治疗费用由政府负担。

廖世秀认为,防治PKU,需要整个社会重视起来;要加大大省省级医学遗传专业建设力度,加强专业队伍建设;医院和患者家属都要“抢速度、拼耐力”,打好防治PKU“持久战”。

## 孙敬涛:防痨战线的排头兵

本报记者 采凤娇

“医德为首,创新为魂;以人为本,行医为民。”这是孙敬涛行医座右铭。在门诊工作中,常常会遇到肺结核患者大咯血,为了及时抢救患者,孙敬涛手上、衣服上经常沾染患者的脓痰和血液,但他从来没有一句怨言。

孙敬涛始终奋战在结核病防治工作的第一线,他多次带领流行病学调查组深入结核病疫情发生地点,走村串户,有时要走许多路才能找到患者。在这个看不见硝烟的战场上,孙敬涛既表现出运筹帷幄的风范,又显示身先士卒的胆魄。由于长时间接触结核病患者,孙敬涛也被结核杆菌感染了,但他毫不退缩。

孙敬涛视患者如亲人,总是深夜守候在患者身边参与抢救。许多被成功治愈的患者想以各种方式表达深深的感激之情,孙敬涛都婉言谢绝了。他常常对下属说:“患结核病的人已经很不幸了,我们怎么能忍心收他们的东西?我们要把他们当作亲人来救治!”

**做患者的贴心人**

1984年,孙敬涛从新乡医学院顺利毕业,因成绩优异被分配到濮阳市卫生局工作,可是孙敬涛一心想用自己所学的医学知识救治患者。

“呵护群众健康是我的责任,我要把所学的知识奉献给患者。”1985年,孙敬涛向濮阳市卫生局领导提出申请,要求到濮阳市结核病防治所工作,卫生局领导被他精神感动了,同意他到濮阳市结核病防治所工作。孙敬涛在那里一干就是30年。

本报讯(记者刘 旸 通讯员张卫兵)记者5月7日从河南省卫生厅获悉,省卫生厅、省教科文卫体工会于4月中旬联合下发通知,正式启动第二届疾病预防控制岗位练兵和大比武活动的筹备及动员工作。本次大比武活动,10个省直管县(市)疾病预防控制中心机构将首次单独组队参赛。

本次大比武活动分为地方病防治、卫生检测检验两个项目进行,并在团体决赛中增加知识竞赛环节,全面考察参赛队伍及个人的综合素质。各省辖市须按照县、市逐级选拔参赛队员,组建参赛队伍;各参赛人员至少应包括2名市级疾控机构人员和2名县级疾控机构人员;真实考察全省各级、各类疾病预防控制机构专业人员的业务水平。

大比武活动将分为3个阶段进行。2014年5月为动员阶段,省卫生厅出台实施方案后,召开本次大比武活动启动会;2014年6-9月为预赛阶段,各地按照大比武活动的内容和要求,在本地组织专业知识考试和竞赛完成队内初选;2014年10月为决赛阶段,来自18个省辖市和10个省

直管县(市)的参赛人员,将在疾病防控专业笔试、实践技能和知识竞赛3个环节展开团体及个人角逐。本次大比武活动的团体一等奖、二等奖、三等奖获得者,将由省卫生厅、省教科文卫体工会联合授予“全省疾控工作先锋号”称号;个人特等奖获得者按程序申报“河南省五一劳动奖章”。



宣传痼疾防治知识

4月26日是全国痼疾日。郸城县疾病预防控制中心组织工作人员在县城新华路设立义诊台,摆放展板,发放宣传资料,介绍痼疾防治知识,受到广大群众的好评。

## 杂谈

### 扬尘收费要有利于防控污染

□许晓明

日前,广东省某市环保局出台的一项试行办法提出,将对符合条件的施工工地征收扬尘排污费,拟定每4千克扬尘收费0.6元。

在工地施工过程中,飞扬的尘土是空气污染的主要来源之一。作为政府进行管理的重要手段,经济杠杆是环境治理的应有之举。然而,从以往的教训来看,许多初衷是防控不合理行为的收费制度,最后却被扭曲为“罚款经济”,一边是钱收得盆满钵满,一边是不合理行为大行其道。

征收扬尘排污费,要避免收费的惩戒力度不够。扬尘排污费的征收,其实质应该是惩罚性的罚款,其金额应该比违规企业履行义务所付出的成本要高得多,否则无法震慑违规行为。就扬尘排污费而言,必须通过科学的测定和计算,以确保拟定的收费标准明显高于控制扬尘的经济成本。否则,工程建设单位还不如交费之后,征得“许可”继续光明正大地扬尘呢!

此外,还要提高收费的区别度。扬尘排污费的征收,根本目的不是为了多收费,而是为了减少扬尘。因此,既要以收费体现对扬尘工地的惩罚,又要以少收费或免收费体现对“绿色施工”工地的褒奖。在收费过程中,必须避免本该是区别对待的惩罚性征收,却被扭曲成普遍性征收。

从检查情况来看,金水区大部分医疗卫生机构艾滋病初筛实验室分区合理,面积符合要求;资料保存完好,有完善的实验室记录;建立和落实了样品接收、登记的唯一性编码制度;配备了足够的实验室设备;操作水平符合生物安全标准。

## 河南摸底疾控机构设置及人员编制情况

本报讯(记者刘 旸 通讯员张卫兵)4月30日,河南省、市、县级疾病预防控制中心基本情况调查及人力资源情况调查数据收集完毕。这标志着2009年以来的新一轮全省疾病预防控制中心机构设置及人员编制情况大摸底拉开序幕。

据介绍,这次全省疾病预防控制中心机构设置及人员编制情况大摸底,是在落实国家《关于印发疾病预防控制中心机构编制标准指导意见的通知》的基础上

展开的,首次对卫生专业技术人员、其他专业技术人员数量和配比进行详细统计。按照全省的统一部署,本次大摸底由各省辖市卫生局负责审核、汇总本辖区的调查情况,省直管县(市)卫生局、省疾病预防控制中心、省职防院负责本地区(本单位)的填报、审核工作,并将收集整理的数据于5月9日前上报,为下一阶段完成全省疾病预防控制中心机构改革提供重要依据。

## 疾控一线

### 确山县疾控中心宣传预防接种知识

本报讯(记者丁宏伟 通讯员胡志斌)记者5月7日从确山县疾病预防控制中心获悉,该县中心工作人员到确山县幼儿园,与200多名家长和教师进行互动,宣传预防接种知识。

活动中,确山县疾病预防控制中心工作人员向儿童家长发放了预防接种知识宣传册,疫苗接种安全须知,宣传资料为图文并茂。工作人员还回答了儿童家长所关心的疫苗接种后抗体产生、预防相应疾病等问题,确保疫苗接种安全、可靠使用。

### 金水区艾滋病初筛实验室分区合理

本报讯(通讯员陈瑞琴 静)笔者5月7日从郑州市金水区疾病预防控制中心获悉,该中心4月下旬对辖区24个艾滋病初筛实验室进行了督导检查,进一步提高艾滋病检测工作质量,确保检测的准确性和可靠性,保证艾滋病检测实验室安全。

## 郑州市疾控中心加强警示教育

本报讯(通讯员葛少林)4月30日下午,郑州市疾病预防控制中心组织中层以上干部到郑州市人民检察院预防职务犯罪警示教育基地,深入开展党的群众路线教育实践活动,强化领导干部党风廉政建设,提高拒腐防变的免疫能力,增强廉洁自律意识,牢固树立勤政为民理念。

在郑州市人民检察院预防职务犯罪警示教育基地,全体人员认真聆听讲解,仔细观看发生在党政机关、司法机关、科教文卫单位等方面的典型案例。一幅幅图片、一组组数据、一个个触目惊心的案例、一声声痛彻心扉的忏悔、一句句发自肺腑的忠告,令人深思,发人深省。

参观结束后,大家纷纷表示,这种直观、生动的警示教育作用突出,受益匪浅。大家还表示,将以此次学习活动为契机,通过“照镜子、正衣冠、洗洗澡、治治病”对自身存在的作风之弊、行为之垢进行一次大排查、大检修和大扫除,始终坚持以人民利益为导向,做“为民、务实、清廉”的人民公仆。



接种疫苗 预防传染病

在世界免疫周期间,许昌市魏都区疾病预防控制中心提醒家长主动带领儿童接受预防接种服务,保证儿童及时、全程地完成预防接种。图为该中心工作人员为儿童接种水痘疫苗。

薛小锋/摄

健康视点  
协办:郑州市疾病预防控制中心 (0371) 67135330