

宝宝天生双目失明竟是基因惹的祸

类似病例全世界有百余例

本报记者 冯金灿 通讯员 冯建民

今年3月,家住洛阳的小唐夫妇忧心忡忡地来找河南省医学遗传研究所所长廖世秀。“大夫,我怀疑这个事已经4年了,现在感觉越来越像……”

是什么事能让小唐心里的疑窦一生就是4年?这还得从一个小娃娃的降生说起。2013年,小唐一家的小天使晴晴(化名)顺利降生。一家人在兴奋喜悦之余,发现晴晴的眼睛仿佛“不灵光”,拿着东西在她面前晃来晃去也没反应。

起初,家人认为因为孩子小,眼睛还没有发育好。但是当同龄孩子的眼睛都能灵活地捕捉事物时,晴晴却还是“一脸迷茫”。

为了弄清楚孩子究竟怎么了,小唐夫妻俩先后跑了全国很多医院,医生们诊断其为“家族性渗出性玻璃体视网膜病变”,并进行了药物、手术治疗,但是效果均不理想。

双眼几乎失明的晴晴,成了一家人的心头隐痛。“看也看了,治也治了,为啥还是没有好转呢?医生都说这种病可能和遗传有关,难道再要一个宝宝,也会这样吗?”

怀着一探究究竟的心情,小唐夫妻来到河南省医学遗传研究所做了高通量基因测序,结果让所有人都感到吃惊。

基因检测结果显示,晴晴的Dock6基因存在两个突变,一个是“无义突变”,一个是“剪切位点突变”,Dock6基因突变会导致一种极为罕见的遗传病——Adams-oliver综合征,而且这两个突变分别遗传自父母。

晴晴的病,会不会就是这种罕见病引起的呢?

据廖世秀介绍,Adams-oliver综合征是一种遗传性疾病。这种疾病除了导致眼睛的玻璃体出现问题外,还会导致患者先天性皮肤发育不良,头顶部皮肤有裸露性溃疡区和病损区下面有颅骨缺损(但无中枢神经系统异常和智力障碍),易发生大出血,下肢小腿中部以下缺如或畸形、指(趾)残缺等。目前全世界有文献记载的这种疾病共有百余例。

为了进一步明确诊断,廖世秀把这一家三口约到诊室,仔细为晴晴查体后发现,孩子并不像她的妈妈表述的那般健康。晴晴的头皮存在轻度缺损,右手食指、中指末端指节缺失。这就与Adams-oliver综合征相符合了。原来,晴晴眼睛的问题只是Adams-oliver综合征的一个临床表型。结合其他临床表型和基因检测的结果,幕后黑手终于被揪了出来。

(上接第一版)

落实各项健康扶贫政策,解决贫困户子女户籍问题,为今后的入学、就业等提供便利,这是浚县向前延伸健康扶贫服务线的重要举措。

在淇县,这条服务线向后延伸,全县贫困户都收到了一份特殊的“淇县健康扶贫证”。贫困人口在县城内就医,凭借这个红底黄字的“淇县健康扶贫证”,可到县城内医疗机构就医,住院治疗按比例享受医保政策。

“淇县健康扶贫证”由淇县卫生计生委和淇县扶贫开发办公室共同印制,一户一证,上面详细记录了户主及其家庭成员的姓名、住址、编号等信息。持有此证,贫困患者在基本医保报销后,政策内费用超过1.5万元,享受大病保险二次报销;享受过基本医保和大病保险报销后剩余部分,按政策相关规定由县补充医疗保险三次报销;政策范围内医疗费用仍未报销部分,

凭此证由县财政按50%的比例给予医疗救助。

此外,在“淇县健康扶贫证”的最后一页,印有县城内城乡居民医保中心、县人民医院、县中医院、县妇幼保健院计生服务中心及多家乡镇卫生院医保办的电话号码,为贫困患者咨询相关问题提供便利。值得一提的是,淇县为贫困人口提供的这份健康保障,使用有效时间持续到2020年12月,贫困人口可长期享受它带来的实惠。

向两端延伸健康扶贫服务线,正是鹤壁市卫生计生委主任杨明辉所说的“提升救治能力,提供更优惠的服务,让贫困患者享受更优惠的措施”。杨明辉介绍说,鹤壁不仅持续发力加强能力建设,注重信息化建设,加强医务人员培训,提升硬件建设水平等,还着力提升救治水平,目前已经成功救治352名“九种大病”患者,为打赢健康脱贫攻坚战不断努力!

■ 援外纪事

不畏艰险 紧急处置 精心护理

援厄医疗队成功救治一名重型脑损伤患者

本报记者 史 尧 通讯员 苏桂显

近日,中国第11批援厄立特里亚医疗队神经外科夏熙双副主任医师和毕成红主治医师刚查完房,便接到急诊科电话,要求马上去会诊。两人火速赶到急诊科后发现,一名11岁女孩陷入重度昏迷,头颅及胸部血肉模糊,右耳道不断溢血。他们询问病史得知,女孩因车祸导致重型开放性颅脑损伤并胸部损伤。体检结果显示,患儿双侧瞳孔不对称,光反射消失,左胸部湿啰音,头颅CT显示多处损伤,被诊断为急性重型开放性颅脑损伤。

患儿病情极其危重,命悬一线,家属悲痛欲绝,如果不尽快进行开颅手术,一朵含苞待放的生命之花可能随时凋零。

在告知病情并经家属同意后,两位医生毅然决定紧急进行手术治疗。在医疗队员、麻醉科主治医师吴树彪的积极配合下,患儿于11时30分被送入手术室。

由于厄立特里亚医疗条件落后,神经外科最基本的手术器械和设备如显微镜、电钻等均不具备,开颅手术只能靠手摇钻和

线锯条,止血使用的明胶海绵也靠中国援助。医务人员克服各种困难,历时2小时,成功完成手术,患儿安全返回重症监护病房。

手术虽然成功,但患儿并没有脱离危险期。队员们每天密切关注患儿恢复状况,及时处理各种并发症。术后第1天,患儿四肢可动;术后第2天,患儿清醒,可简单交流,回答正确。每天都有新惊喜,每天都有新希望。功夫不负有心人,术后第6天,患儿神志清楚,成功转回神

经外科病房,并可挥手致意;术后第13天,患儿已可下床活动;术后第24天,患儿恢复良好,顺利出院。

从会诊和术前准备,到手术和整个麻醉过程,医疗队的手术医师和麻醉医师争分夺秒,将患儿当成自己的亲人,在简陋的条件下,保证了患儿术中生命体征平稳和手术的顺利进行,用实际行动践行了“不畏艰险,甘于奉献,救死扶伤,大爱无疆”的援非精神。

由于某些原因,厄立特里亚

国内没有自己培养的神外科医师,患者完全由中国医疗队员诊治。目前,在该领域提供援助的医疗队员是来自郑州大学第二附属医院的夏熙双副主任医师和鹤壁市人民医院的毕成红主治医师。平时,两位队员不仅在神经外科成年人和小儿门诊坐诊,还要承担手术和急诊任务,工作开展短短两月,门诊量已达到230人次,多次受到家属的好评,厄立特里亚卫生部及中国驻厄特大使馆也给予了高度评价。

■ 简讯

全国“肿瘤营养城市巡讲会开封站”活动启动

11月17日,中国抗癌协会肿瘤营养支持与治疗专业委员会发起的全国“肿瘤营养城市巡讲会开封站”暨临床营养治疗的应用与新进展学习班在河南大学第一附属医院举办。在开班仪式上,首都医科大学附属北京世纪坛医院肿瘤中心江波教授、河南省肿瘤医院消化放疗科主任袁翎教授、河南省肿瘤医院普外八病区主任赵玉洲教授等分别就肿瘤临床营养治疗进行了相关专题讲座。河南大学第一附属医院营养科工作人员专程制作了特殊医学配方食品、特殊治疗膳食,并进行试吃活动。

(李 季)

洛阳市妇女儿童医疗保健中心成功抢救消化道出血新生儿

近日,洛阳市妇女儿童医疗保健中心新生儿科一病区收治一名刚出生24小时的足月女婴,患儿出生后5小时,喂白开水后出现呕吐症状,开始为水样,后出现含血性液体,且越来越多。经过初步检查,医生考虑患儿为消化道出血。新生儿科紧急成立抢救小组,开通绿色通道,紧急申请输血。医生经胃管从患儿胃内抽出35毫升新鲜血性液体,约占全身循环血量的18%。经过一番紧张的抢救治疗,患儿的各项生命体征渐趋稳定,大家悬着的心终于放了下来。

(刘永胜 刘 冰 史林雁)

漯河市三院举办2017年医师电子化注册与定期考核培训

日前,漯河市第三人民医院举办2017年医师电子化注册与医师定期考核培训,旨在进一步推进医师电子化注册工作,方便医师日后实行网上自我信息管理,为开展河南省第四周期医师定期考核工作做好准备。据介绍,此次培训,该院对医师电子化注册的流程、注册的意义、医师个人端功能做了详细的介绍,让医师们有了更深入的了解,可以轻松地在网上更新自己的信息,变更执业地点,操作多种业务办理等。同时,此次培训让大家对河南省第四周期医师定期考核工作有了总体认识,方便下一步工作的开展。

(王明杰 梁 煌)

驻马店市一院举办亲子联谊活动

本报讯(记者丁宏伟 通讯员李明华)近日,在大合唱《我们是光荣的第一人民医院》院歌声中,驻马店市第一人民医院儿童康复科二病区大型亲子联谊活动正式开始。

在新的形势下,儿童脑瘫康复也有了新的理念。在医院领导大力支持下,儿童康复科二病

区由过去以机构康复为主,转变为现在以家庭康复和机构康复相结合的模式,及时转变思路,与家庭及时进行交流沟通,培养家长的康复治疗意识,增强家长对儿童各方面发展的正确认识,有利于儿童的及时康复。

在亲子活动上,医务人员结合儿童各个阶段各种机能发展

的特点,编排了老鹰抓小鸡(如图)、丢手绢、木头人、投沙包等游戏,让家长们了解感觉统合训练、运动疗法等治疗方法对提高儿童的康复治疗的训练和机能统合对儿童健康发展的重要性。这一系列的游戏,可以提高和改善儿童适应社会的能力,克服自卑、自闭等不良倾向。

最后在一曲《我们是相亲相爱的一家人》的乐曲声中,结束了2个多小时的联欢活动。此次活动,增进了医务人员与患儿家长之间的关系,也增强了家长们对儿童康复的信心。该科主任于献英表示,科室医务人员会不断提高自己的康复技能,更好地为更多儿童提供高质量的技术服务。

医生和磁力钢珠“斗智斗勇”

本报记者 李 季 通讯员 朱瑞斌

4粒小小的磁力钢珠,“顽皮”地钻进16个月大的男孩毛毛的肚子里。因为磁力钢珠具有较强的吸引力,4粒磁力钢珠在毛毛的肚子里尽情地翻滚相遇时,夹着肠壁“不愿分开”。如果不想办法把它们从毛毛的肚子里取出来,时间一长,肠壁就会被磁力钢珠夹得缺血而导致肠管坏死。

近日,开封市儿童医院外一科接诊了毛毛。毛毛的父母是在孩子呕吐、腹泻2天后发热1天后来到该院求助的,入院时毛毛已出现腹痛、腹肌紧张、抽搐等现象。副主任医师徐丰与住院医师丁萌考虑毛毛为肠坏

死腹膜炎,并伴有中毒症状;而且在腹部X线片中,他们还发现有4粒圆形密度增高影。凭借经验,他们将原因聚焦在这4粒圆形阴影上,考虑是外因所致。在对毛毛的父母详细咨询这几天孩子情况时,一个重要的线索引起了两位医生的注意,孩子在几天前曾经玩过带磁力的小钢珠,因为当时父母正忙其他事,就没有注意小钢珠最后的去向。

两位医生犹如福尔摩斯找到了蛛丝马迹,在认真对照腹部X线片和孩子的症状反应后,进行对比研究,最终确定是因为误食磁力钢珠造成了腹膜炎。此时

已是23点左右,两位医生立即请示大外科主任、主任医师张根岭要求急诊手术。张根岭在下达立即手术的指令的同时,对两位医生提出“精准、耐心、迅速、全力”的要求。

在无影灯下,两位医生和麻醉师、手术护士默契配合,在与时间“赛跑”的同时认真寻找4粒磁力钢珠的踪迹。由于钢珠的特殊体态,当手术镊子刚碰到它时,它就打着滚和医生玩起了“捉迷藏”;又由于磁力钢珠的磁力相互吸引,压迫肠壁,导致坏死,在手术中共发现7处肠管穿孔。所谓专业,就是无论多“狡猾”的异物,也逃不过经验丰富

的医生的巧手。这是一种职业体现,更是一种对专业执着的态度。经过“斗智斗勇”,圆滑的磁力珠终于被医生们一个个顺利“擒获”。医生们不辞辛苦,耐心修补破损的7处穿孔,整个手术历时4个多小时。

从食物到玩具、从日常用品到文具,很多我们想不到或从不在意的物品都可能会导致孩子误食、误呛而引起窒息。这些往往又是家长们疏于防范和看管不力,才引起严重后果。因此,医务人员特别提醒家长,一定照顾好好自己的宝宝,避免误食、误呛异物而给宝宝们带来不必要的痛苦。

驻马店市驿城区多举措做好秋冬季重点传染病防控

本报讯(通讯员王慧娟 范涛)秋冬季是麻疹、流行性出血热、流感等传染病的高发季节,为了进一步做好秋冬季传染病和学校、托幼机构传染病防控工作,切实保护人民身体健康,维持正常教学秩序,驻马店市驿城区卫生计生委多措并举,全面防控传染病。

一是认真落实传染病综合

防控措施。驿城区卫生计生委加强部署,针对辖区重点传染病与影响传染病流行的重点危险因素,制定防控方案,周密安排,稳步实施,切实组织落实好各项防控措施,保障防控工作科学、规范、有序开展。

二是加强学校、托幼机构传染病防控工作。驿城区卫生计生委重点关注辖区内学校和托幼机

构等重点地区的传染病防控工作,针对学校和托幼机构等重点区域,与教育部门紧密配合,切实按照传染病联防联控工作机制要求,加强领导,明确责任,强化督导;按照职责分工,认真开展辖区儿童入托入学预防接种证查验工作,提高接种率,最大限度保护易感人群,有效接种麻疹疫苗等相关疫苗,预防传染病发生流行;要

求辖区内学校按规定将结核病的检查项目作为学校新生入学体检和教职员工每年常规体检的必查项目,及早发现肺结核传染源;同时严格落实晨检及因病缺课登记和追踪制度,对通过健康体检、晨检等途径发现的结核病等传染病疑似病例,及时向当地疾病预防控制中心报告;要求疾病预防控制中心切实加强学校和托幼机

构传染病防控工作指导,指导学校和托幼机构做好开窗、通风、对教室宿舍定期消毒及定期入校主动搜索等工作,发现疫情,及时采取有效措施予以控制;要求监督机构加大对学校传染病防控工作的监督执法力度,及时发现并督促整改措施落实,防止疫情的发生和蔓延。

三是进一步加强重点传染病

疫情报告和动态分析。驿城区卫生计生委要求辖区内医疗机构严格落实预检分诊制度,加强传染病疫情的发现、报告和处置工作,一旦发现聚集性病例要及时报告疾病预防控制中心;各流感监测哨点医院认真做好病例登记、核对和标本采集、报送等工作,以便及时准确掌握分析流感等重点传

染病疫情情况;各级疾病预防控制中心做好风险沟通工作。驿城区广泛开展多种形式的健康教育,动员全社会共同参与传染病防控工作,普及传染病防治知识,指导公众做好个人卫生防护,积极倡导科学、文明、健康的生活方式,提高防病意识和自我保护能力;同时,主动做好风险沟通工作,及时准确发布相关疫情信息,正确引导社会舆论,及时消除谣言传播,维护社会稳定。