



医师茶座

3岁孩子倒退生长 罕见病需要社会多关注

□本报记者 林颖

呼吸、吞咽、行走……这些健康人与生俱来的本能,却是一些罕见病孩子梦寐以求的事情,他们就是脊髓性肌萎缩症(SMA)患儿。

为了让社会一起了解和关注这群与病魔奋勇抗争的小战士,1996年起,每年的8月被定为全球SMA关爱月。

两岁前正常走路,三岁只会爬行

家住福州的妞妞(化名)刚满三岁。两岁前,她和其他正常孩子一样走路,开心时还会随着音乐跳上一段舞蹈。可两岁后,妞妞的父母发现她的运动功能出现了倒退。

“走路容易摔倒,慢慢地出现了八字脚走路,再后来撑着走路都很艰难,只能在地上爬。”一边翻看手机中孩子小时候跳舞的视频,一边诉说孩子现在的病情,妞妞妈妈说话间不时哽咽。

妈妈带妞妞去医院骨科拍片检查,但医生没有发现骨骼发育异常。家人心想也许是孩子平时吃得少,营养不足造成的,让她再锻炼一阵,没准就好转了。

可几个月过去,妞妞不仅没好转,连进食也出现了退化,原先能吃些颗粒状的食物,现在只能弄成糊状才能吞下。

无奈之下,妈妈带着妞妞去医院做了基因检查。

原来妞妞得的是一种因基因问题导致的罕见病SMA,在存活新生儿中的发病率仅万分之一,却是导致婴儿死亡的最常见遗传病之一。

妞妞的父母感觉天都要塌了。

今年初,妈妈带着妞妞辗转找到福建医大附属协和医院儿科



胡君和SMA多学科团队成员来到了妞妞家

的胡君副主任医师,医院具备SMA多学科诊治和管理条件。

走进患儿家庭

SMA患儿行动不便,为了更好地了解妞妞现状,胡君医师和协和医院SMA多学科团队成员在SMA关爱月来到了妞妞家。

妞妞平时很少下楼,爸爸妈妈忙家务时,懂事的她就自己画画,或者和姐姐玩耍。

由于长期步态异常,肌肉功能下降,妞妞已出现脊柱侧弯变形、脚踝关节挛缩的情况,同时还伴有吞咽功能下降。

小儿康复科医师刘焘检查后,给她制定了一套涉及下肢运动功能和吞咽功能的家庭康复训练方案,并手把手指导妞妞父母操作。

刘焘医师说,医院康复、家庭康复对于SMA患儿来说都很重要,尤其是家庭康复,更为重要。很多家长对这一点认识不足或方式、方法不准确。但是这些训练恰恰能够尽可能维持患儿现有的功能或减缓其功能下降的速度。

在现场,营养科医师许莹给予营养指导,以促进孩子日后身高、体重的生长发育。

大家还专门给妞妞建立多学科医师参与的随访指导机制,为她

父母提供诊疗上的指导与帮助。

威胁生存的罕见病

据胡君介绍,SMA是导致婴儿死亡的最常见遗传疾病之一,重症SMA患儿如不进行有效治疗,80%患儿会在一年内死亡,很少超过两岁,时常有患儿初诊时查不出病因,确诊困难。因为这种病进展较为缓慢,家属也往往容易忽视。

随着病情发展,SMA患儿肌肉力量下降,会导致运动功能降低或丧失,极大影响孩子的日常活动。不仅如此,肌肉功能的衰减会影响孩子的呼吸功能、消化功能、吞咽功能,危及骨骼、心脏等全身多器官,甚至威胁生命。

SMA的治疗是与时间赛跑的战斗,越早诊断,越早开始治疗,预后越好。然而临床中跑赢时间的幸运儿毕竟是少数,确诊难、确诊时间长的问题,往往贻误了最佳治疗时机。

“虽然罕见病在人群中占比很小,但他们仍是不可忽视的社会一员。希望全社会能通过不同的方式,了解这种疾病,早发现、早治疗。”胡君说,“随着治疗方案的不断优化,我们希望罕见病治疗也有可能逐步转变为一个常规的多学科协作治疗方案,让这些孩子作为社会成员的一个,也享受到医疗的进步。”

链接

SMA的治疗目前是以药物为中心,配合其他学科辅助治疗的多学科综合管理。

但SMA治疗手段和用药选择有限、长期用药带来的沉重经济负担,成为横亘在SMA患儿家庭面前的现实困境。

□本报记者 陈坤

通讯员 林娟 范德鸿



婴儿大出血 因缺乏这种维生素

小张出生还未满月的时候,突然出现反应差、四肢强直抽搐、眼睛朝一边看。家属立即把他送到了当地的妇幼保健院。查了头颅CT发现,居然基底节区血肿破入脑室。

爸爸妈妈慌了,孩子没摔受伤、没碰到脑袋,怎么会突然出现脑出血呢?

当地医院没有处理这类疾病的经验,马上联系了九〇〇医院小儿神经外科的赵清爽医生。

赵清爽医生详细询问小张出生后的关键节点后,明白了症结所在:原来小张没有接种维生素K1针,且由于是母乳喂养,小张妈妈坐月子期间吃的都是鱼肉,蔬菜却几乎没有吃。

赵清爽博士说,人体合成凝血因子所必须的维生素,一旦缺乏就会造成凝血障碍。

早发型维生素K缺乏,一般出现在新生儿出生后的20天内,可通过补充维生素K(针剂或口服)预防;迟发型维生素K缺乏,则出现在新生儿出生后3周~3个月内。

其中,维生素K1主要来源于食物,以绿色蔬菜居多。维生素K2则是由肠道细菌合成。婴儿在出生后到满三个月之前肠道菌群尚未形成,不能合成维生素K2,完全依赖外源性维生素K1摄入。而纯母乳喂养的孩子维生素K1的摄入则完全取决于母亲的营养状况。

“出血量大,孩子情况危急!手术指征明确!”神经内科王守森主任看过病人之后,果断组织手术团队展开救治。

手术完成,小张一步步脱离了危险,康复出院。

提醒

哺乳期孕母更应强调营养均衡,多吃富含维生素的食物,可以一定程度上预防维生素K1缺乏症的发生。此外,孕母或者3个月内的婴儿生病了,服用了头孢等广谱抗菌素后,肠道菌群会受到抑制,这时候应该使用配方奶暂时替代,或者直接补充维生素K1。

缺乏维生素 一个月婴儿大出血



日常护理

宝宝被开水烫伤 怎么做

近日,多名家长带着年仅2岁哭闹不止的明明(化名),匆匆跑进了福建医科大学附属福州儿童医院急诊科。

原来,明明被刚烧开的开水烫伤了,家长仅给他前胸冲一下冷水,还来不及多看还有哪些部位烫伤,就火急火燎地赶来医院。

烧伤整形科医生接诊后,及时对创面进行处理和包扎,考虑明明年龄小,烫伤范围大,给予收治入院。类似这样的情况在儿童医院烧伤整形科已然是很常见的。

什么是烧烫伤?

烧烫伤是由热力(火焰、蒸汽、热的固体或液体)、化学物质(强酸、强碱、磷等)、电流、电火花及放射线引起。

烧烫伤发生,应立即脱离致伤因素

创面应立即凉水冲洗10分钟,凉毛巾敷>30分钟。

除去烧焦的衣服和任何首饰(除非粘在患者身上)。

用干净的床单或毯子覆盖烧伤区域,可减轻疼痛并使孩子保持温暖。

转送医院,烧伤较大且运输时间超过1小时者需液体补给。

冲冷水能减轻疼痛;可以减轻水肿、余热造成的深部组织损伤;用冷水浸泡冲洗后,可以使创面一些毒性物质减少,对创面的继发性损伤也就减轻了。

烧烫伤后,创面大的孩子为何会出现发热?

创面坏死组织吸收引起发热 小儿皮肤薄,附件少,烧烫伤后皮肤坏死,深度烧伤会出现溶痂,坏死组织吸收会引起发热。

创面感染引起发热 患儿皮肤烧烫伤后,细菌容易定植及繁殖,严重者会出现感染,红肿热

疼,分泌物增多,创面感染引起发热,依据不同细菌感染类型出现不同热型。

小儿惊吓 小儿神经发育不健全,烧烫伤后会出现惊吓,引起高热。

上呼吸道感染 小儿烧烫伤后免疫力低,抵抗力差,容易出现上呼吸道感染,引起发热。

换药热 创面换药时,刺激创面,会引起发热。

提醒

小儿烧烫伤后出现发热,应及时找医师就诊。若体温在38.5℃以下可以适当饮温水,温水擦浴四肢正常皮肤降低温度;如体温在38.5℃以上,要给予药物降温,可给予美林口服,必要时用药物灌肠降温。(福建医科大学附属福州儿童医院)