

福建医科大学附属福州儿童医院内分泌遗传代谢科：他们是儿童生长发育的“国家队”

“医生,孩子还能再长高点吗?哪怕是几个厘米也行!”

在福建医科大学附属福州儿童医院(以下简称福州儿童医院)内分泌遗传代谢科门诊,每天都有家长拿着孩子的骨龄片焦急地追问医生。

然而,得到的结果时常不尽如人意。除了身材矮小,儿童肥胖、性早熟等疾病在儿童内分泌遗传代谢科的门诊中占了相当大的比例,内分泌关系着儿童的生长、发育、代谢稳定以及协调人体各项机能等,是儿童健康成长的重要根基。

成立省内首家儿童生长发育中心

在内分泌遗传代谢科门诊,科主任陈瑞敏教授从早上8点就开始了日程安排得满满当当的一天,在她的门诊室外,焦虑的家长们早早等候着。

曾有一个9岁小女孩,在一年内,身高猛增10厘米,一跃成为全班最高的女生,这让她的妈妈倍感自豪。然而不久后,女孩突然来例假,当她来到福州儿童医院内分泌遗传代谢科检查后,发现骨龄已接近成年水平,被确诊为性早熟,最终父母不得不接受女儿身高仅1.42米的事实。

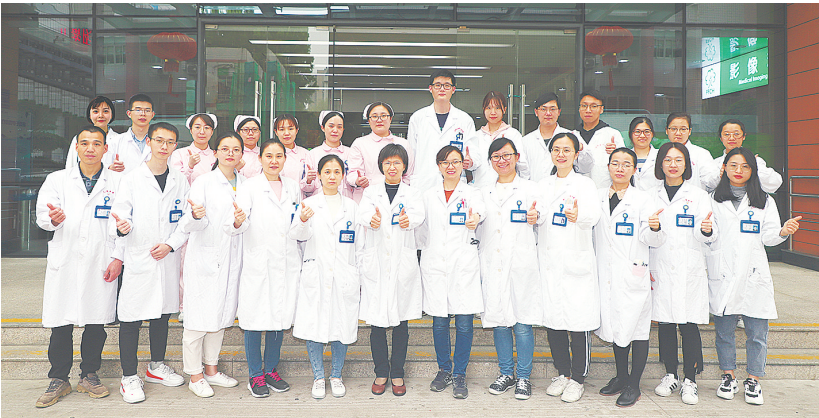
据悉,作为学科带头人的陈瑞敏教授从事小儿内分泌遗传代谢临床工作近30年,是福建省小儿内分泌遗传代谢专业领军人才,二级主任医师,入选福建省百千万人才、福建省三八红旗手、首届“闽都英才”卫生名医人才,享受国务院特殊津贴,是福建医科大学附属福州儿童医院第一位博士生导师,担任国家卫健委儿童生长发育专项能力提升项目专家组成员、中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组委员及华南协作组副组长、中国医师协会青春期医学专业委员会常务委员及拓展工作组组长、中国医师协会儿科医师分会儿童内分泌代谢遗传学组委员、福建省医

学会儿科学分会副主任委员及内分泌遗传代谢学组组长等学术任职。1994年,她赴上海新华医院、上海市儿科研究所专科进修,次年,她在省内率先开展小儿内分泌遗传性疾病临床诊疗,1998年建立内分泌遗传实验室,2002年成立省内首家儿童生长发育中心,2004年创建福建省小儿内分泌代谢学组。之后她考取国家基金资助,先后在美国阿拉巴马大学儿童医院、墨尔本皇家儿童医院及波士顿儿童医院访学。目前科室团队包括硕博士在内在有20多名。专科开展内分泌遗传代谢性疾病及相关罕见病的诊治,每年接诊来自全省各地乃至外省的患儿5万人次,医疗水平处于国内先进、省内领先地位,部分研究达国际先进水平。

为特殊患儿搭建高质量诊疗平台

歌舞伎综合征、早老症、月亮孩子……都属于罕见病,福州儿童医院内分泌遗传代谢科为这些特殊的患儿搭建了一个高质量的诊疗平台,已在“中国罕见病诊疗服务信息系统”登记120多种罕见病。

福州女孩妮妮(化名),拥有洋娃娃一般的外表,但从小智力和身高就落后同龄人,4岁时还不会说话,走路常摔跤,四处求医。5岁半时,妮妮就诊于内分泌遗传



代谢专科,陈瑞敏教授接诊一看妮妮面容特殊,眼部特点与日本歌舞伎艺人的外眼角妆容相似,果然经过专科检查和基因分析,妮妮确诊为罕见病“歌舞伎综合征”。

陈瑞敏教授介绍,该病临床表现多样,可以累及患儿全身多个器官和系统,需要分子遗传学检测得以确诊。在家长知情同意的情况下,经过一年的促生长治疗,妮妮身高长了9厘米,同时进行的康复训练等综合治疗也使妮妮的运动和语言能力有了明显进步。

平潭男孩小宇(化名)不到3岁,本应天真的面容却布满皱纹,他的头形如一个倒三角形,令人揪心的是,小宇运动和语言发育也比别的孩子晚。今年年初,小宇被送到儿童医院,陈瑞敏教授发现小宇比同龄孩子明显“老成”,皮肤皱巴巴的,外表像个小老头。经检查,他患上了PYCR1相关常染色体隐性皮肤松弛症,这是一种早老症。

“多数人认为罕见病一旦确诊意味着没得治,这个观点其实是错误的。”陈瑞敏教授表示,早期诊断出来,有利于医生及早进行干预,提高患儿的生存质量。大部分罕见病是基因变异造成的遗传病,在儿童时期起病,由于病情复杂,有的极具“隐蔽性”,容易被误诊、漏诊。

随着医学的迅速发展,尤其基因检测等分子遗传学技术的发展,使得目前对于罕见病发病机制的认识大大提高,临床诊断能力大幅提升,治疗方式也越来越个体化、精准化,如粘多糖贮积症中酶学、基因治疗等对因治疗已经逐渐应用于临床或在研究阶段,许多“不治之症”已经有特效治疗手段。

近年,科室与国内领先实验室合作开展全外显子基因检测等,诊治了一系列罕见疑难病例。不仅如此,科室长期坚持科研与临床相结合,承担并参与十余项课题研究,陈瑞敏教授参与十多项国内共识制定,主笔和共同主笔各一项共识制定,在国内外杂志发表论文90多篇,其中SCI论文20余篇,以第一完成人8次获得省市科技进步奖。科室每年举办国家级继续教育项目“儿童生长发育新进展学习班”。整个团队的临床与科研工作都得到国内顶级专家的认可。

福建医科大学附属福州儿童医院内分泌遗传代谢科每年不定时开展生长发育相关疾病义诊、罕见病义诊等公益活动,开设儿童糖尿病营会及健康讲座等活动,收获了良好的社会效益。

(张帅)

直播带货、清宫穿越、角色扮演……省立医院这场科普大赛让人耳目一新

□本报记者 林颖 通讯员 宁宇
直播带货、清宫穿越、角色扮演……

你能想象,现在的医学科普也可以如此fashion,如此地让人耳目一新吗?

没有错!15日下午,就在福建省立医院、福建省立金山医院2021年度优秀科普视频暨科普达人评选大会的现场,13支参赛队伍通过层层角逐,闯入决赛。他们将情景剧表演搬上舞台,结合

微视频展博,场上场下互动,以小见大地将大众日常遇到的专业晦涩的医学知识,转为通俗、幽默、富有感染力的语言、视频和表演。这让人耳目一新的形式赢得了众多观众的掌声和笑声。

经过两个小时的激烈比拼,最终,来自省立医院心内科40区的作品《高血压中的“钠”些事》夺

得桂冠。不仅如此,该科室创作的《守护“心”健康》还同时获得了二等奖。

省立医院党委书记、院长朱鹏立表示,在所有知识的科普中,医学健康教育事关每个人的健康。提高公民健康素质,增强健康知识普及,医务人员普及医学知识,是责任也是义务。

据省立医院党委副书记李红介绍,近年来,省立医院不断创新科普方式,架起了医院与患者之间的桥梁。今年,省立医院还被省科普协会授予“福建省优秀教育基地”的称号。

