



肝豆状核变性病:误诊率达七成

儿童青少年有原因不明的肝硬变等症状,应作进一步检查

信息时报讯(记者 张秀丽 通讯员 王媛)日前,国家公布罕见病目录,共有 121 种疾病入册,肝豆状核变性病作为其中一种为广大患者所熟悉。据了解,患者因为铜在身体各个部位的积累,给身体造成的损伤,早期治疗可以取得很好的预后效果。

这种遗传疾病可以治疗

据了解,肝豆状核变性病是 121 种罕见病中的一种,其发病率在十万分之六,是一种常染色体隐性遗传性铜代谢障碍性疾病。因基因突变导致铜经胆汁排泄障碍,并蓄积在肝脏、脑和角膜等,随后由于铜毒性出现肝脏和(或)神经症状,临床症状表现丰富复杂。

此病也是少数的可以治疗的遗传疾病。早期治疗,患者可以取得很好的预后效果。目前,广东药科大学附属第一医院已累计收治患者 1167 人次,患者来自 19 个省、市、自治区。绝大多数患者得到良好恢复。

常被误诊为肝炎和肝硬化

广东药科大学附属第一医院副院长、神经内科首席专家洪铭范介绍,肝豆状核变性病患者因为铜在身体各个部位的积累,给身体造成损伤,所以发病的症状会跟医院很多科室有关,如肝损害症状、神经症状、肾损害、骨关节肌肉损害或溶血性贫血等等。患者凭症状就医,疾病早期误诊率很高。

该院将收治过的上千名患者做了统计分析。即患者出现首发症状后,就诊 2 个以上医院,超过 3 个月仍被错误诊断或尚不能明确诊断者占总数的 70.13%。本组被误诊的病名多达百种以上,其中误诊累及病名的系统依次为: 消化疾病占比 55.89%, 其次是神经疾病, 占比 10.04% 等。还有患者被误诊不同的

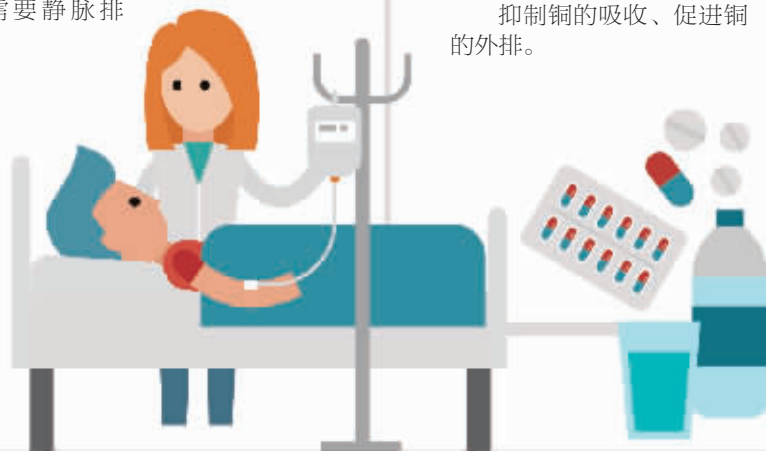
病名达 1.66 个,最常见的是肝炎、肝硬化等。

孩子肝功异常 多为此病作怪

“如不能得到恰当治疗,患者一般在发病后 1~6 年内死亡,严重者只能存活数周。国内外长期缺乏理想的安全有效的治疗方法。”洪铭范指出,凡儿童或少年发生原因不明的肝硬变、一过性黄疸、流涎、震颤、舞蹈样运动或精神错乱,需与本病鉴别,应进一步行裂隙灯和铜代谢检查。

“这个病,肝脏是首发部位。有些孩子通过幼儿园入园体检,发现其肝功能异常进而确诊的。”洪铭范介绍,90%的孩子可能因为肝豆状核变性病导致肝功能不好,家长应特别留意。

这对患儿来说,早发现早治疗,可以推迟体内铜积累而发病的年龄。洪铭范表示,一旦患者出现肝衰、肾衰和脑损,此时再进行治疗,患者身体造成的损伤已经不可逆转,仅能让其多动、痉挛和舞蹈症状得到缓解。患者的一生治疗需要抑制铜的吸收和促进铜的外排。不同病程的患者的治疗方法有所区别。洪铭范表示,对于稳定期的病人可以实现“吃 3 个月(药)停 3 个月”,非稳定期的患者仍需要静脉排铜。



病因

铜经胆汁排泄障碍,并蓄积在肝脏、脑和角膜等,随后由于铜毒性出现肝脏和(或)神经症状,给身体造成损伤。

症状

患者多于儿童、青少年期出现肝功能损害、肝纤维化、脾脏肿大、贫血、角膜 K-F 环等表现;神经系统主要表现为肌僵直、肌张力障碍、扭转痉挛、震颤、肌阵挛、舞蹈样手足徐动等运动障碍,逐渐丧失生活与工作能力。如出现类似症状,应进一步行裂隙灯和铜代谢检查。

常被误诊的病名(类型)

消化疾病,神经疾病,肝炎、肝硬化

治疗

抑制铜的吸收、促进铜的外排。

妇幼保健课



宝宝“双管”闭锁 医生全力救援

信息时报讯(记者 张秀丽 通讯员 易灵敏 周密)呼吸和进食是维持生命自主功能所必经的两条通道。如果两条通道都“堵”了,结局又会怎样?近日,广州市妇女儿童医疗中心接收了一名佛山转诊过来的新生儿庆庆(化名)。“双管”闭锁的庆庆,在该院医生团队的护佑下,成功挑战“生存”。

庆庆在佛山三水一家医院出生。出生后不久,庆庆就出现口吐白沫、嘴唇发紫等症状,在当地被诊断为“食管闭锁”,随后转到广州市妇女儿童医疗中心抢救。医生发现,庆庆的食管不仅闭锁,还存在气管食管瘘,病情极其复杂。只有赶紧打通孩子的食道,修复气管食管瘘,庆庆才能够保命。为此,医生给庆庆进行气管食管瘘修补以及食管吻合术。

手术过程中,医生还发现庆庆气管极其狭窄,孩子稍哭闹,气道随时都可能会被分泌物堵死,造成孩子死亡。先做气道手术,孩子可能会出现肠穿孔,先做食管手术,孩子呼吸困难的问题会更加严重。最后,团队决定两场手术同期开展。很幸运,庆庆的手术很成功,手术后 7 天就恢复了自主呼吸。

吃出健康



夏季养阳 不妨试试茴香

信息时报讯(记者 张秀丽 通讯员 黄月星)中医提倡“春夏养阳”,认为夏季吃太多寒凉食物会伤阳气,应该适当食用温性食物进行温养。这个时节,除了韭菜、香菜、大葱,还可以试试茴香。

广州市第一人民医院南沙医院中医科医生唐梁介绍,小茴香有温肝肾、理气和胃、散寒止痛的作用,对寒湿、气滞引起的子宫虚寒、腰背冷痛、肚腹胀满、大便溏稀及疝气等有很好的疗效。一方面可以温养阳气,另一方面可以改善胃口。唐梁提醒,阴虚火旺、湿热内蕴、热毒盛者禁服茴香。由于多食茴香有损伤视力的副作用,短期内不宜大量食用。另外,茴香菜含钠较高,用茴香做馅应该少放盐,高血压、肾脏病不宜多食。

食疗推荐

茴香饺子

材料:茴香菜、猪肉馅、葱、姜、盐、芝麻油、生抽、饺子皮、水、色拉油。

做法:茴香菜洗净后先控水份,将葱姜剁碎后放入肉馅里。在肉馅里调入适量的盐、生抽。再用烧热的色拉油泼香,拌匀之前放入芝麻油,顺一个方向,搅拌均匀。将控去水份的茴香菜切碎,放入肉馅里。用筷子将馅搅拌均匀。然后开始包饺子煮食或蒸食即可。

舌肺同时长瘤 一趟手术摘掉

医生表示,目前已具备同时根治两种肿瘤的手术能力

信息时报讯(记者 蒋隽 通讯员 林伟吟 刘文琴)嘴里和肺部同时长了肿瘤,日前 47 岁的黄姐(化名)到中山大学孙逸仙纪念医院求医,最终通过接受一次性手术顺利切除两种肿瘤。专家介绍,由于国人人均寿命延长,身体不同部位同时发生肿瘤的几率在上升。

47 岁的黄姐最近发现左侧舌根处有一个肿块,虽然并不疼痛,但有增大的趋势。她到医院一查,竟然是能上腺样囊性癌。胸部 CT 提示,她的右侧下肺叶有肿物,恶性肿瘤可能性大。

对此,该院多个科室的医生进行会诊。医生表示,患者舌根部病灶大

小约 4×3cm,颈部淋巴结未提示明显转移。同时肺部病灶处于右下肺外周,考虑为早期肺部恶性肿瘤,病灶范围小,可以通过肺部分切除达到远期痊愈的效果。

最终,医生决定同时摘除两颗肿瘤。经过 8 小时的战斗,联合手术完美完成。不但缩短了治疗时间,还一次完成两处手术,减少了治疗费用。

中山大学孙逸仙纪念医院颌面外科教授黄志权介绍,患者的最终病理结果显示,口腔肿瘤与肺部肿瘤的病理结果不同,为二重原发癌。据了解,腺样囊性癌比鳞状细胞癌有更大的机会发生

早期远处器官组织的转移,既往研究表明,即便发生转移,部分患者仍然可以带瘤生存。值得庆幸的是,患者肺部病灶较小且单一,手术切除可以达到根治肿瘤的效果,即使肺部病灶为口腔癌转移,仍是手术切除的适应证。

黄志权表示,由于国人人均寿命延长,身体不同部位同时发生肿瘤的几率在上升。目前,很多恶性肿瘤可以早期发现、早期治疗,肿瘤的筛查手段也不断提高,对于二重原发癌的治疗也积累了一定的经验,具备了同时根治两种肿瘤的手术能力。如果市民身体各器官出现不明原因的肿瘤或包块,应及时就医。