

# 若头胎患罕见病 别盲目生二胎

罕见病是一大类先天性遗传代谢病的总称,它有近6000多种,症状多样,普通的检查手段常常无法准确诊断疾病,患儿一出生就已经患病,在出现神经、皮肤、肌肉等全身症状时,常常被误诊误治。据了解,由于这种疾病还具有家族聚集性,一个家庭往往有两三个患儿。故医生提醒,当头胎出现罕见病时,别盲目生二胎,生育一定要进行产前诊断,以避免再次生育先天遗传性疾病的患儿。

## 80%罕见病是遗传病 一个家庭病着两三个孩子

罕见病有80%是遗传病,也就是说,孩子的疾病大多来自父母,基因中携带了致病突变基因,一出生就得了病,然而很多家长却不知道这个情况,以至于第一个孩子生病后,接二连三地生育,结果一个家庭里就出现了2至3个“罕见病”儿。来自广东清远的陈先生,带着一对儿女到院就诊。这姐弟俩都生了奇怪的疾病。广州妇女儿童医疗中心内分泌代谢科刘丽指出,姐姐在10个月时发病,不能站,头软无力。等到3岁时,病情变得极为糟糕,目光呆滞,全身紧绷,原本孩子能叫爸爸妈妈,后来逐渐不会说话了,大小便失禁。在此期间,陈先生带着女儿看了很多家医院,治疗效果也不好。过了4年,陈先生的老婆又怀孕生了一个儿子。

弟弟在10个月大的时候,也同样出现了姐姐的一些症状。当地医院神经科诊断为“脑瘫”,按照脑瘫治疗方案治疗,结果疗效并不好。刘丽说,这姐弟俩其实患上了同一种病——异染性脑白质营养不良症,这是一种罕见病,需要到中华骨髓

库采取骨髓移植来治疗。

据了解,在临床上,一个家庭里出现了两个罕见病患儿的现象较为常见。刘丽说,这只能说明两种情况,一是罕见病容易被误诊误治,二是父母本身是异常基因携带者,不做产前诊断,盲目生育,后果很严重。

## 医院难以准确快速判断 因为缺乏经验及技术设备

在临床上,大部分医生对罕见病缺乏诊断和治疗的经验,因而对于罕见病的误诊率较高,常常对患者的病情束手无策。

刘丽说,罕见病发病率很低,但是疾病有6000多种,因而总体上患者也很多。在广州市妇女儿童医疗中心,一年能接待2万人次的罕见病患儿就诊。了解了这些病患的求医经历,就知道他们常常也是“摸不着头脑”,不知道该看哪个科,这是因为每一种罕见病的表现症状都不一样,在诊断上较为困难,需要医生有丰富的经验及特殊的仪器和检查手段。比如一名肝豆状核变性的患儿,10岁的时候出现了全身黄疸,肝功能异常,当地医院便诊断为肝衰竭,进行透析治疗,但是效果却相



当差。

“实际上,对于儿童来说,出现黄疸+肝衰的症状,首先就应该考虑肝豆状核变性。”刘丽指出,“这是一种常染色体隐性遗传性铜代谢异常疾病,只需要控制饮食中的铜,同时用一些药物治疗,病人也可以活到七八十岁,但是错误治疗的话,病人的情况就很糟糕了。”

对于罕见病来说,虽然症状很复杂,诊断办法也很有限。如果医院有PCR临床实验室,以及一些特殊的仪器设备,能够做基因和蛋白酶的检测,同时,医生具备一些对于罕见病的诊治经验,也许能够做出正确诊断,并且进行有效治疗。

## 孩子逐年变笨 则应考虑“罕见病”

目前,临床上常见的罕见病有异染性脑白质营养不良、粘多糖病、肾上腺脑白

质营养不良、戈谢病、法布雷病、庞贝病等。大约70%的罕见病患者在出生时或儿童期即发病。

“如果孩子一出生看起来是正常的,但是逐年变笨,就应考虑罕见病。”刘丽说,“一般来说,大约80%的罕见病是由遗传缺陷所致,由上一代遗传给下一代。”有一些罕见病开始发病时,体内代谢存在问题,很多物质无法代谢到体外,逐渐累积在体内后,导致脑功能变差,症状就会越来越明显,比如以前能说话、能走路,还能认识字,但是随着年龄的增加,这些能力都衰退了,不会走了,不能说了,还不认得人了,这些都提示有可能是罕见病。

据了解,目前大约1%的罕见病有较好的治疗办法,比如戈谢病、法布雷病、庞贝病等可以治疗,而且确诊后,若坚持有效治疗,患者就可以像正常人一样生活。①5

(摘自《羊城晚报》)

## 治疗疼痛 小针刀疗法见奇效

人们长时间使用电脑、驾车等,经常会出现这样的情况:浑身乏力,肌肉酸痛,不时头痛、头晕,这是因为长时间保持单一姿势。如今,颈、肩、腰疼痛等疾病已发展成为现代人的常见病。

小针刀利用其特殊的结构设计和治疗手法,剥离、疏通肌肉、韧带、筋膜间的各种粘连,使其得以松解、修复,解除或减轻人体活动受限等症。小针刀适应症:头疼、头晕、腰椎间盘突出、颈椎病、骨质增生、膝关节疼痛以及其他慢性疼痛疾病。市第六人民医院运用小针刀疗法治愈疼痛病人逾千例,该疗法痛苦小、见效快、花钱少,深受广大患者的欢迎。①5

市第六人民医院协办  
电话:63618656 15539999276  
门诊地址:南阳市长江路啤酒厂南100米

## 腰椎颈椎病糊药有奇方

腰椎颈椎病因复杂难治,王氏中医五代,专治腰椎颈椎。其中药配制的家传糊药泥灸,虽属泥剂,载药量却是普通膏药的几十倍。透骨入髓,药力直达脊骨髓核,把风邪湿毒一举拔除,使增生和突出钙化消融,实现自行复位复原。对腰椎间盘突出、颈椎病和膝关节病所致酸麻胀痛,轻者一两次糊好,重者配合内服髓髓养骨汤剂,三两次糊好不复发。糊药泥灸半月糊一次,一次仅小时。具有不住院、不输水、费用低、疗效好的特点,值得一试。①5

宛城区王氏养骨堂协办  
电话:62255569  
门诊地址:市白河南伏牛路与雪枫路交叉口向西300米

## 编辑手记

生活中大家都有一种体会,就是很累的时候,往往没有胃口吃饭。中医对这个现象的解释是,脾主“运化”,当一个人过度劳累,就会耗气伤脾,导致脾胃的运化功能减弱,反之,当过度安逸,或者以车代步,也可导致消化能力减退,出现腹胀食少的症状。当出现胃部不适时,可以选择吃些养胃的中药,但是得对症。如果进食过多,造成腹胀、食欲减退者,属于消化不良,宜服用保和丸、健胃消食片,以消食导滞。由于饮食不洁或受寒等引起急性腹痛、腹泻、恶心呕吐者,可能属于急性胃肠炎。舌苔白腻者,宜服用藿香正气胶囊,祛除寒湿;舌苔黄腻者,服用枫蓼肠胃康以祛除湿热。另外,慢性浅表性胃炎腹胀腹痛者,用胃苏冲剂理气止痛除胀。对于一些已经明确诊断的胃溃疡、十二指肠溃疡、反流性食管炎患者,家中应常备些抑制胃酸分泌的药物。如果对相关的中药不是很了解,出现胃肠疾病后,还是应该及时去医院诊治。①5

## 预防生活中的汞中毒

正常值的1500倍!经过解放军307医院3个多月的治疗,奇奇体内的血汞降到正常值的4.2倍,目前已经出院。

奇奇的遭遇确实是罕见状况,但解放军307医院中毒救治科主任邱泽武说,来医院救治的汞中毒的病人并不少。日常人们常接触的汞就是水银体温计,邱主任说:“体温计里的汞是属于金属汞,这种形态的汞较少被消化系统所吸收,即使有人因为某种原因吞食金属汞,只要尽快从人体排出,也不会有太大影响。”邱泽武解释说,金属汞主要是挥发到空气中,再经呼吸道吸入,如果在家不不小心打碎了温度计,不用太担心,立即开窗通风,再把碎玻璃、汞珠清扫干净就可以。比起体温计里的汞柱,生活中还有

很多看不见的汞,比如化妆品、美容美发产品里的汞盐,一些含汞的药品制剂、中药偏方等。邱主任说:“来我这里看病的汞中毒病人最多的就是使用了劣质的化妆品,或者是去美发店烫染头发,还有就是去美容院做了护肤。”

汞中毒的症状很多样化,急性汞中毒可能会出现腹痛、腹泻,慢性汞中毒可能有头晕、头痛、手抖、失眠、水肿、步态不稳等症,严重的会引起肾病。邱主任补充道:“汞中毒的症状千奇百怪,接触方式不同、患者年龄不同,表现出来的症状都会不一样。希望大家平时提高警惕,特别是爱美的女性,尽量不要涂抹指甲油,减少烫染头发,化妆品一定要用正规厂家生产的。”①5

(摘自《健康时报》)



今年2月,云南昆明5岁男童奇奇(化名)体内被检出汞含量严重超标,术前检测数据显示,奇奇体内血液中的汞含量超过正常值141倍,尿汞含量超过

## 胃肠道恶性肿瘤的防治

市第一人民医院普外二科主任 贾光伟

当今社会,恶性肿瘤的发病率逐年升高,恶性肿瘤中60%以上为消化系统肿瘤,其中胃癌、大肠癌最为常见。胃肠道的健康是我们人类赖以生存的基础,早期发现胃肠道肿瘤,早期治疗,显得尤为重要。胃癌早期常无明显症状,部分人可有上腹疼痛不适或恶心呕吐等症,短期内症状会反复发作;大肠癌则以排便习惯与粪便性状的变化为最早出现的症状,多表现为排便次数增加,腹泻,便秘,粪便中带血、脓或黏液;腹痛也是早期症状之一,常为定位不确切的持续隐痛。胃肠道肿瘤到了中晚期均可表现为不能进食、呕吐、贫血、消瘦以及腹部出现肿块等典型症状。一旦出现典型症状,疾病往往已属于晚期,丧失了根治机会。

引起蛛网膜下腔出血(SAH),主要表现为突然剧烈头痛,或者产生脖颈突然僵硬、昏迷。SAH的主要危险是动脉瘤再次破裂出血、脑血管痉挛和脑积水,动脉瘤二次出血的死亡率在60%~70%,往往以7天为破裂期为高危破裂期。如果第三次发生破裂出血,死亡率将高达90%以上。近年来,随着神经影像学设备和技术的日益成熟,由磁共振血管造影

## 警惕颅内的“不定时炸弹”

市第一人民医院神经外科主任 孙世远

颅内动脉瘤是一种常见的脑血管病,据临床统计,在脑血管疾病中,颅内动脉瘤的发病率仅次于脑血栓和高血压脑出血,位居第三,其破裂出血后的病死率和致残率极高,被称为颅内的“不定时炸弹”。颅内动脉瘤破裂的主要起病形式是

后进行恰当的个体化综合治疗。常见血管瘤分类:1.婴幼儿血管瘤。这是一种婴幼儿发生的“血管瘤”疾病,有其典型的生物学特性:出生不久被发现,并迅速增长,至8月龄成熟,然后缓慢消退。主要表现为:皮肤皮下红色或青色肿块。临床分型:草莓状血管瘤、海绵状血管瘤、混合型血管瘤。这类血管瘤应尽量避免手术切除、冷冻治疗、激光烧灼等治疗。有的需要谨慎观察,不过度增生的情况下,待其自然消退;有的在增殖期需注射新型的硬化剂或进行药物治疗,防止过度增殖并促使血管瘤提前消退;有的需要能量激光照射治疗,促使血管瘤早日消退;血管瘤巨大者则需要介入激光治疗或介入电化学治疗。以上治疗一般都不留疤痕。手术切除治疗只适用于瘤体消退后残留的影响美观的纤维瘢痕切除。有时候,局限性的动静脉畸形合并婴幼儿血管瘤也不能完全消退,也可能需要附加手术切除治疗。2.先天性血管瘤。与婴幼儿血管瘤的区别在于,先天性血管瘤出生时瘤体已成熟,基本不再生长,往往位于皮下,颜色发青。所有类型都有可能发生

## 血管瘤 个体化综合治疗才有效

受访专家 王雅 南阳中心医院血管外科

专业从事血管外科诊治工作,擅长血管瘤、血管畸形、淋巴管畸形临床经验丰富。镇平一王姓患者问,他的脸部有一大红色的突出肿块,医生说是血管瘤,激光治疗后仍然存在,这病能治吗?

答:能。但是,血管瘤个体化综合治疗才有效。

血管瘤是一种常见疾病,主要表现为:头、面部、躯干、四肢皮肤、皮下血管样肿块或血管增生。因为人们能看到的血管瘤样的肿块,所以俗称血管瘤。其实血管瘤包括了以下疾病:婴幼儿血管瘤、先天性血管内皮瘤、各种血管瘤畸形、各种淋巴管畸形、血管淋巴管畸形综合征等疾病。以上每种疾病又细分为许多种类型。每种疾病的治疗方法不一样,同一疾病发生在人体不同部位治疗方法又不一样。不恰当的治疗,可能导致严重疤痕等后果,譬如:冷冻、激光、不恰当的手术切除、注射无水酒精坏死疗法等,可能导致血管瘤增大,增加治疗难度。因此,得了血管瘤应当及时到正规医院专科就诊,分清是哪一种血管瘤疾病,然

后进行治疗。恰当的治疗方法包括:介入激光凝固、介入硬化、注射硬化剂、电化疗、手术切除等。没有并发“卡波西肉瘤”样变出血时,治疗效果良好。3.血管畸形。这类血管瘤比较复杂。历史上有许多叫法:“海绵状血管瘤”、“蔓状血管瘤”、“先天性动静脉瘘”、“丛状血管瘤”等。治疗方法有:介入激光凝固、经皮注射药物硬化、介入栓塞硬化、手术切除、泡沫硬化剂注射硬化、介入电化学治疗等。每种治疗方法有不同适应症。如果方法选择不当,不但达不到有效治疗效果,反而会给人带来危害。因此,血管畸形应当到正规医院专科诊治,分清类型,然后进行个体化治疗,从而达到最佳治疗效果。需要说明的是,血管瘤门诊治疗,一般上午诊断,下午治疗。多数血管瘤患者无需住院,随治随走。①5

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

血管瘤个体化综合治疗才有效

## 浅谈整形美容

市中心医院整形美容科主任 黄立新

整形美容是外科学的一部分,手术范围主要有两大类,一类是有解剖缺陷或畸形者,通过手术方法,弥补缺陷或消除畸形,如耳鼻缺损再造、疤痕畸形修复、四肢畸形矫正等;另一类是解剖正常,但通过手术变得更协调、美丽,这一类也是美容手术,如隆鼻、双眼皮、隆胸以及注射瘦脸、除皱等。如果把前者视为雪中送炭,那么后者便是锦上添花。

在物质条件越来越好的今天,美丽的形象对于个人的事业和日常生活都有着重要的意义,尤其在人际交往频繁、工作紧张、竞争激烈的当今时代,各种机遇随时都有可能光顾,而要在竞争中取胜,除了必备的文化知识和专业技术外,健康和美丽的形象也起着举足轻重的作用,这就形成了日益升温的整形热。但要提醒大家此时更要冷静,考虑要做一项手术,首先要尽量了解整个过程自己需要注意的事项。其次要和资深专家充分沟通,设计出适合个人的方案。最后提醒大家,具体手术时最好选择正规医院的整形美容科。①5

市中心医院整形美容科协办  
专家门诊周一、三、五上午  
联系电话:18538953099  
健康美容

## 治腰椎间盘突出症 有新方法

中建七局四公司医院椎间盘科主任 王同升

腰椎间盘突出症,颈椎病的治理有了新方法。医学专家和生物力学专家通过长期的临床研究和总结,研制出一种既安全有效,又能从根本上治疗腰椎间盘突出症的方法,这就是“计算机智能腰椎间盘复位系统”。医生只要将患者的临床特征、影像CT资料输入治疗系统,复位机将自动快速对发生病理变化的椎间盘进行复位治疗,解除对神经根的压迫,不开刀,不手术,5分钟治疗,即可使突出的椎间盘瞬间复位,从而达到从根本上治疗的目的,患者只需休息两个小时就可以回家。10年内复发,免治疗费。①5

中建七局四公司医院协办  
电话:13782007739  
地址:中州西路人才市场东隔墙  
科普天地

## 食管肿瘤的中医治疗法

读者张先生问:我患食管癌已经3年了,多次住院,吃药打针不少,放、化疗也做了,病情时好时坏。现在想问问,中医有什么好的方法治疗此病?

南阳市中医食管癌研究所所长江献朝答:你可以试试中医的“挂贴疗法”。该疗法是一种根据中医学理论创制的疗法,其药物是采用名贵中药材、遵古炮制,结合现代医学研制出的具有扶正固本、清热解毒、以毒攻毒、活血化痰、软坚散结、化痰消瘤、通关利膈等作用的系列方剂。

临床根据类型辨证论治,对食管炎、食管癌、贲门癌、胃癌采用独特的“挂贴疗法”,将药物用蜂蜜调匀后放舌头上随口腔唾液慢慢咽下,进入食道后贴附在凹凸不平的瘤体表面,直接杀灭癌细胞,抑制瘤体再生,使瘤体软化、脱落、缩小或消失,改善进食,延长生命,提高生存质量,对早、中、晚期患者或不宜手术、放疗、化疗患者及术后复发转移者,均可达到治疗目的,对滴水难进者一般用药7天左右即可缓解症状。同时,又能减轻放、化疗期间的毒副作用,杀灭术后残留的癌细胞,防止癌细胞扩散转移。通过临床观察,该疗法患者容易接受,无毒副作用,能提高患者自身免疫力。该疗法通过专家鉴定,荣获市科技成果奖。①5

医生信箱  
电话:63313038 13838989687

## “奥洛克”微创攻克妇科顽疾 市三院特邀专家 莅宛亲诊

南阳市第三人民医院微创妇产科作为该院的重点科室,深受广大患者信赖。近年来,科室紧跟国际医院微创潮流,引进美国“奥洛克”诊疗系统等先进设备,形成了阴式系列手术、宫腔镜诊疗、超导消融系统、宫颈修复系统和四维彩超五大特色诊疗技术,在多种妇科顽疾的诊疗上处于领先地位。

为进一步推广“奥洛克”妇科微创技术,10月24日~27日,市第三人民医院特邀南京八一医院妇产科专家高宏伟主任来院亲诊,为患卵巢囊肿、子宫肌瘤等妇科疾病的患者诊治、手术。150名专家号现已开始预约,南阳网友可登录南阳网健康版了解详情。电话预约可免专家挂号费50元,并享300元~800元手术优惠。

地点:市中州路梅溪宾馆东市第三人民医院6楼。  
专家热线:63190005 60982999

高宏伟 南京八一医院妇产科副主任医师,从事妇产科临床工作近30余年,擅长各种妇科肿瘤及妇科疑难杂症的诊治,运用“奥洛克”技术娴熟,临床经验丰富,已成功手术数千例,获得患者一致认可和高度评价。①5

## 医院好不好 你说大家说

说说您在就医过程中的烦恼事 困惑事 愤怒事 感动事  
电话:13949382859 13838709221  
邮箱:nyrenxiaowan@163.com  
nychendandan@163.com

专家解答  
电话:13903779728 61660203