

认识儿童罕见病

记者 宋伟 刘晶

罕见病又名“孤儿病”，是一类发病率、患病率极低的疾病。一般为慢性，严重性疾病，常危及生命，全球已知罕见病达7000余种。根据世界卫生组织的定义，罕见病为患病人数占总人口的0.65‰~1‰的疾病。

根据世卫组织报道，约有80%的罕见病由于遗传缺陷引起，约有50%的罕见病在出生时或者儿童期即可发病。罕见病常进展迅速，死亡率很高，仅有约1%的罕见病有有效治疗药物。

那么，常见儿童罕见病有哪些，该如何治疗？为此，我们采访了延大附院新生儿科主任、主任医师姜泓。

儿童罕见病有哪些？

姜泓说，儿童罕见病有以下几种：
苯丙酮尿症：因染色体隐性遗传引起，因苯丙氨酸羟化酶基因突变导致酶活性降低，苯丙氨酸在体内代谢出现异常和堆积，通常会出现智力发育落后，皮肤毛发色素浅淡，和鼠尿臭味。要做到早发现早治疗，并采用低苯丙氨酸配方奶治疗。
地中海贫血：又称珠蛋白生成障碍性贫血，是由于血红蛋白的珠蛋白链基因突变或缺失，导致珠蛋白链合成减少或完全缺失所引起的一种遗传性慢性溶血性贫血。一般采用输血和祛铁治疗。采取遗传咨询和产前检查可有效避免。
高血氨症：一般是因为体内尿素循环

代谢出现异常引起，氨对机体特别是神经系统有毒性作用。临床表现与血氨水平、酶缺陷程度有关。酶活性越低发病越早，病情越重。新生儿期起病者即使早期治疗，预后仍差，存活率28%~94%，均有后遗症。如在昏迷前治疗，预后较好，进行基因突变分析可做产前诊断。
脆骨病：又称成骨不全，是一种遗传异质性结缔组织病，其特点是骨的脆性增加、骨质疏松，轻微外伤甚至无外伤也可发生骨折。此外，还可表现为肌无力、关节松弛、骨骼畸形、身材矮小、进行性听力下降、巩膜发蓝等。约40%的患儿有家族史，诊断可通过临床表现，X线检查，孕期B超检查，皮肤活检，基因分析等。基因治疗仍处理临床前期的研究阶段。

血友病：一种遗传性凝血功能异常的出血性疾病，血友病的病因是X连锁隐性遗传。临床表现为皮肤、黏膜出血，关节积血，肌肉出血和血肿，创伤或手术后出血，其他部位的出血，终身有出血倾向，凝血因子替代治疗，同时辅以物理治疗及康复训练，基因治疗有望成为治愈血友病的有效手段。
小胖威利综合征：是一种罕见的遗传性疾病，新生儿期主要特征为胎动少，出生时体重常偏低，身体软，喂养困难，哭声微弱或不哭，四肢活动力差，生长缓慢，嗜睡，反复呼吸道感染，睡眠窒息等。半岁

内喂养困难，1~6岁出现食欲亢进且无法自控，体重急速增长，发生严重肥胖。存在运动发育迟缓，智力语言障碍，学习困难，情绪行为异常等。可通过基因检测作为诊断依据。通过饮食控制，激素替代治疗有助于改善预后。

儿童罕见病该如何治疗？

姜泓说，早期发现，早期干预是罕见病防治的最佳途径。通过孕前做一些遗传咨询，优生检查，妊娠过程中做产前诊断，孩子出生后如果有外貌或结构畸形，临床表现以及新生儿筛查可尽早发现疾病。有条件可以做手术矫形，或者做一些内外科的治疗等等，不同种类罕见病对患儿的损害是体现在不同方面的。

罕见病发病率低，但死亡率高，早期发现，早期干预是罕见病防治的最佳途径。随着积极开展罕见病的宣传及科学知识普及，有计划的组织开展分专科、分病种的医学培训，我国罕见病的发现和诊断水平也明显得到提高。国家儿童医学中心发布了新生儿疾病筛查新技术，也就是新生儿单基因遗传病筛查方案，它的筛查范围更大，几乎涵盖我国发布的所有121种第一批罕见病目录。更加全面、更加便捷、更加广泛的把疾病筛查出来，有望进一步推广。我国现有各类罕见病患者近2000万人，每年新增患者超过20万，由于研发过程耗资巨大，

罕见病的有效药物治疗价格昂贵，多数家庭无力支付。国家医保局通过对罕见病药品的谈判准入，大幅度降低罕见病用药的价格，使罕见病患者获得可持续的医疗保障。

姜泓说，延大附院作为“陕西省儿童罕见病防治联盟”常委单位，新生儿科是陕北区域集新生儿急救、教学、科研、高危儿随访的一体的医疗中心。目前承担多项国家级、省级、市级科研项目和各医疗机构出生的极低及超低出生体重儿等高危新生儿及各种物理新生儿的救治工作。科室拥有进口的新生儿专用有创呼吸机，各种型号无创呼吸机20余台，NO吸入治疗仪，美国GE公司长颈鹿婴儿多功能培养箱，远红外线暖苏台（带T组合）、血气分析仪、冷光源蓝光治疗仪等国内外先进设备。为危重新生儿疾病的诊断、治疗提供了有力保障。每年发现罕见病达几例至十几例，诊治不少罕见病：高氨血症、苯丙酮尿症、甲基丙二酸血症、色素失禁症、Apert综合征、WAS综合征、先天性低通气综合征、“瓷娃娃”（成骨发育不全）、“蝴蝶宝贝”（大疱性表皮松解症）、“月亮宝贝”（白化病）、血友病、小胖威利综合征等染色体基因病，遗传代谢性疾病等，积极推动了延安市罕见病诊疗水平。

聚焦 健康



陕西省儿童防喘专委会延安协作团队学术基地落户市人民医院

本报讯（通讯员 王秀萍）近日，陕西省儿童保健学会儿童哮喘防治专业委员会延安协作团队学术基地授牌仪式暨全省儿科变态反应性疾病规范化防治学术会议在延安市人民医院举办。

开幕式结束后的学术讲座，由西安交通大学第二附属医院刘海燕副主任医师作了题为《儿童食物过敏的防治与管理》，延安市人民医院儿科一病区王秀萍主任作了题为《度普利尤单抗治疗儿童特应性皮炎的核心研究解读》，西安交通

大学第二附属医院钟波博士作了题为《II型炎症性疾病及生物靶向治疗》，延安市人民医院儿科二病区袁强主任作了题为《儿童流感的特点及诊治》等讲座，西安交通大学第二附属医院王慧渊博士、耿妍医师、张洋医师和延安市中医医院成坤主任分别分享了儿童过敏性疾病病例，市人民医院王栋梅主任作了题为《从急性期到维持期：解读儿童哮喘的规范管理方案》的讲座。讲座内容丰富，涵盖了II型炎症性疾病的发病机制、儿童变应性进程中特

应性皮炎、食物过敏、支气管哮喘疾病的诊治新进展，并结合临床病例分享进一步深入了解儿童过敏性疾病的临床诊治。

据悉，延安市人民医院儿科是市级重点专科，目前划分为呼吸、神经、新生儿、儿保4个专业，硬件设备及医务人员的技术水平已达省级标准，神经方面达国家级水平，呼吸方面目前有婴幼儿潮气呼吸肺功能、儿童用力肺功能、呼出气一氧化氮浓度监测。儿科一病区儿童支气管哮喘、慢性咳嗽、过敏性鼻炎、过敏性皮

炎等儿童变态反应性疾病得到规范化诊断及治疗，并在延安区域领先开展儿童哮喘基因检测、难治性哮喘的靶向治疗，支气管镜下宏基因检测及反复哮喘的鉴别诊断，支气管异物取出术及儿童重症肺炎灌洗治疗，年龄小至新生儿，2019年首批获得中华儿科呼吸学组哮喘协作组及中华变态反应儿童组教学组授权的“儿童哮喘标准化门诊”，该院儿科整体诊疗技术领先，在全市乃至全省产生了广泛而深远的影响。

足底长出血管瘤 介入治疗除后患

本报讯（通讯员 耿冀洲）近日，中国医科大学附属第一医院常驻延安市人民医院的牛猛教授诊治了一例足底部静脉曲张血管瘤。

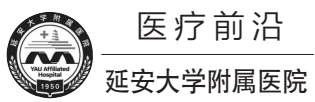
八岁男童小刚（化名），平时喜欢蹦蹦跳跳，突然有一天和父母说自己左脚脚底板很疼，其父母查看孩子左脚时发现脚底有一块鼓起的软包，按压有疼痛感，遂带着小刚来到市人民医院就诊。经检查，诊断为足部静脉曲张，需

要进行介入治疗。牛猛教授了解孩子病情后，叮嘱患者家属为其进行超声及核磁共振检查，以确定病灶范围、情况，经核磁共振检查后发现孩子左足背第4趾骨根部软组织内团样长T1、长T2信号区，病灶范围累及左足第3、4、5趾旁软组织，并延伸至足趾间。

为了不影响孩子后期上课学习，经过充分评估，当晚牛猛教授就带领市人民医院放射科介入团队进行手术治疗。

在数字减影血管造影(DSA)下对左足部静脉曲张先行血管穿刺造影，进一步了解瘤体范围、深度，掌握硬化剂注射剂量、瘤体供血与回流血管情况。DSA下血管穿刺造影后与核磁对比，确认瘤体范围与核磁检查瘤体范围吻合，应用1%聚桂醇在瘤体内注射。硬化剂治疗是安全有效的，它作为血管内皮刺激物而起作用，诱导血栓形成，引起无菌性炎症，并随后在被注入的血管空间周围纤

维化，使血管瘤缩小、闭塞。注射时，在DSA监视下确认瘤体内硬化剂充填完全，未见硬化剂回流后，完成手术。手术采用局部麻醉，考虑到孩子年龄小，配合度不够，牛教授决定让家长穿上铅衣陪同，同时给予患者足够的防护措施予以保护，术中让科室的护士陪同小朋友聊天，并借助手机游戏分散孩子注意力，术程顺利，术后患者无不适，安返病房，目前患者恢复良好。



延大附院获批延安市口腔医学质量控制中心

本报讯（通讯员 樊星）近日，延安市卫生健康委员会以延大附院口腔医院（暨延安市口腔医院）为基础，成立延安市口腔医学质量控制中心。该中心的成立将为建立和完善医疗机构内口腔医学质量管理体系，规范全市各医疗机构口腔科质量管理工作，提升全市口腔医学诊疗能力。

2017年在原延大附院口腔科的基础上挂牌成立延大附院口腔医院，随着口腔医院的成立，科室进一步细化，现已达到口腔五大专业为基础（口腔颌面外科、牙体牙髓病科、牙周病科、口腔修复科、口腔正畸科），涵盖口腔各个分支（口腔种植、儿牙、口腔黏膜）的专科医院规模。2022年延安市口腔医

院落户延安大学附属医院，2023年延安市口腔医学质控中心以该院为基础成立，标志着延大附院口腔医院在医教研等各项工作中得到了业界的认可和社会的信任。

该中心成立后，延大附院口腔医院将会更加严把口腔医疗质控关，努力提升全市口腔医学诊疗水平，提升

全市口腔医务人员专业素质。该院将依托现有资源，集合延安市现有口腔医学力量，借助省内其他院校优质口腔医学力量，合力打造一所在陕北区域集医疗、教学及科研为一体的综合口腔医院，开启延大附院口腔医学暨延安市口腔医院“医教研协同、高质量发展”之路。

静脉输液增“利器” 中长置管更安全

本报讯（通讯员 杨健）3月6日，延大附院心脑血管病医院神经重症医学科成功开展“中等长度导管(Midline)穿刺置管技术”。这也是该院实施的首例中等长度导管置入术。

焦先生因开放性颅脑损伤重型、肺部感染住院治疗，入院后需给予输注高渗及营养支持药物，经综合评估，并请超声医学科使用B超行置管前评估及

置管后定位，副护士长杨健成功为患者由右臂肘正中静脉穿刺置入中等长度导管，全程10分钟完成，过程顺利，为患者后续的静脉治疗提供了有效的静脉通路。

“中等长度导管(Midline)穿刺置管技术”特别适用于中短期输液治疗的患者，导管置入长度约20~30cm，从肘窝处上下两横指常规穿刺或采用超声引导

技术从手臂置入贵要静脉、头静脉或肱静脉内，导管尖端位于腋静脉胸段或可达到锁骨下静脉，可留置时间7~30天。中等长度导管与其他输液工具相比，具有穿刺速度快、安全性较高、维护成本较低、留置时间长、感染率低、活动方便、并发症少的特点，被广泛使用。

这项技术的开展，标志着延大附院心脑血管病医院静疗技术又迈上了

一个新台阶，对提升静脉输液护理质量，推广静脉输液治疗护理新理念、新规范、新技术，具有重要的意义。神经重症医学科护理单元，护理技术雄厚，各类专业护士配备全面，可开展血液净化治疗技术、PICC置管技术、中等长度导管置入技术等多项专科护理技术，在医院危重症患者的抢救中起着重要的作用。

一个新时期，对提升静脉输液护理质量，推广静脉输液治疗护理新理念、新规范、新技术，具有重要的意义。神经重症医学科护理单元，护理技术雄厚，各类专业护士配备全面，可开展血液净化治疗技术、PICC置管技术、中等长度导管置入技术等多项专科护理技术，在医院危重症患者的抢救中起着重要的作用。

武剑锋院长表示，服务乡村医生是我院为当地人民群众健康服务的开始，随着我院综合门诊部在姚店镇中心区域挂牌，邀请了延安大学附属医院知名专家前来坐诊，通过免费咨询、免费办理健康证、免费体检系列活动的开展，将会更好地满足辖区群众的就医需求，让当地患者有了更为便利、优质的诊疗选择。

关爱送村医

通讯员 艾延镇

“给我们村医免费体检，而且项目又多，这是多年来第一次，实在是太好了，这是延安市第二人民医院对我们的真切关怀，充分说明这是一所有温度、有情怀、肯为群众热心奉献的医院，我们特别感动。”3月15日上午，来自安沟门村卫生室的乡村医生王艳莉在延安市第二人民医院健康体检中心接受免费健康体检时高兴地说。

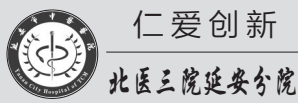
近日，延安市第二人民医院用真情传递医者仁心，以实际行动担社会责任。医院健康体检中心先后为来自宝塔区姚店镇姚店村卫生室、卫生二室、白牙村卫生室、王崖村卫生室、前四十里铺村卫生室、康

家沟村卫生室、赵刘村卫生室、界和平村卫生室、上童沟村卫生室、子房村卫生室、安沟门村卫生室、贺家沟村卫生室的12名定点乡村医生提供了免费健康体检服务。

体检项目分为中老年亚健康人群、老年人群、女性人群等方面，体检套餐包含了胸部CT、心电图、肝硬度定量检测、颈部血管、甲状腺、腹部、前列腺B超、血常规、尿常规、肝功、肾功、电解质、血脂、心肌酶谱、超敏C反应蛋白以及CEA、CA153、CA125、AFP等肿瘤标志物，妇科检查及TCT、碳14呼气试验等多项全面体检服务，这是延安市第二人民医院认真落实高

质量项目推进年、营商环境突破年、干部作风能力提升年“三个年”活动，真心关爱基层医务工作者的一项重要举措。

延安市第二人民医院院长武剑锋在与村医代表交流时说，乡村医生是人民群众的健康“守门人”，承担分级诊疗“兜底”作用，是基层卫生、医联体建设的重要力量。广大村医经年累月在基层为一方百姓健康默默付出，却很少关心自己的健康，希望通过本次体检活动的开展，在姚店中心卫生院积极配合下，能够帮助村医们对自己的身体状况有一个全面的了解，做好自我保健，更好地服务人民



肠梗不畅通 支架显神通

延安市中医医院消化内科开展首例肠道支架置入术

本报讯（通讯员 张喆）近日，北京大学第三医院延安分院（延安市中医医院）消化内科顺利完成了院内首例肠道支架置入术。标志着该院内镜下治疗技术迈上了新台阶，微创手术获得新突破。

70岁的曹先生，因腹痛、呕吐、停止排气、排便1天入院住院，初步诊断不完全性肠梗阻。入院后给予胃肠减压、灌肠通便、止痛、补液支持等治疗后，其腹痛、腹胀、恶心、呕吐症状持续不能缓解。消化内科请普外科会诊后建议外科手术治疗，由于不能行术前肠道准备，手术处理非常困难，需要首先进行临时结肠造瘘，后期再进行二次手术治疗。

由于曹先生年纪大，基础疾病多，罹患高血压病、II型糖尿病等，行外科手术治疗风险较大，且造瘘后严重影响患者生活质量。消化内科主任郭锐带领内镜骨干反复多次讨论、评估患者病情并做出详细的诊疗方案，与患者家属充分沟通后，最终决定行内镜镜检查明确肠道情况，必要时给予肠道支架置入以解除梗阻。

因曹先生病情发展较快，消化内科团队立即开展了急诊肠镜。检查发现，进镜至距肛缘约10cm处可见一肿物，呈隆起性生长，表面有出血，附有脓苔，考虑直肠恶性肿瘤可能性大，因肠腔水肿、狭窄明显，镜身不能通过，切开刀带导丝进入远端肠道，造影可见肠道呈截断性狭窄。

为快速缓解症状、解除疼痛，消化内科郭锐主任及张磊护师，决定给予肠道支架置入解除肠道梗阻，使曹先生免遭肠造瘘的痛苦，为择期手术切除直肠肿瘤变做好准备。由于病变导致肠腔严重狭窄，肠道支架置入难度也随之增加，郭锐主任凭借扎实的理论知识及高超的操作技术，通过DSA及肠镜联合引导，成功完成了肠道内金属支架置入术。术后患者恢复良好，能自主排便，腹痛、腹胀症状明显缓解，现已出院。

郭锐主任说，结肠直肠癌所致的肠梗阻需要急诊外科手术治疗，因该病早期没有典型的临床症状，许多患者直到出现急性梗阻才到医院就诊，而此时病情已到中晚期。由于不能行术前肠道准备，手术处理非常困难，通常需要进行临时或者永久性的结肠造瘘，这种做法虽然可暂时缓解梗阻，但手术存在一定感染风险，且造瘘后严重影响患者生活质量。肠道支架在肠道狭窄的部位放置一个网状支架将肠道撑开，使狭窄或阻塞部位重新恢复通畅，可作为结肠癌恶性梗阻的永久或暂时性治疗。2~3周后再选择结肠癌的I期手术方式处理，降低造瘘率、改善患者生存质量。

“流感”高发期，“消杀”怎么做？

正值冬春季节交替，延安市疾控中心建议大家逐步有序地添减衣服，流感传染性强，传播速度快，容易在学校和托幼机构等公共场所引起聚集性感染。正确消毒是切断甲流病毒传播途径、保护易感人群的重要措施之一。

一、家庭消毒与防护

1.勤通风：空气流通是预防流感传播的重要措施。在家应注意多开窗通风，每日通风2~3次，每次不少30分钟。

2.手卫生：手是多种传染病的重要传播媒介，做好手卫生是预防流感传播的有效手段。外出归来、接触鼻涕唾液后、吃饭前、如厕后都应该做好手卫生。清水+肥皂洗手液，按照六步洗手法，充分搓洗即可。外出无水源的情况下，也可以使用速干手消毒剂进行手消毒。当家中有人流感患者时，除勤通风、加强手卫生外，还应注意做好患者的隔离与其他人的个人防护，对可能被污染的物体台面做好清洁与消毒。

对于患者接触的环境物体表面，可使用含有效氯250mg/L的含氯消毒剂进行擦拭，或按产品说明书要求配制使用；也可使用消毒湿巾擦拭消毒。消毒湿巾有效成分多为复合季铵盐类，按说明书使用即可；对于小件物品表面也可使用75%酒精擦拭消毒。流感患者产生的垃圾要放置到专用垃圾桶，清理前用含有效氯500mg/L~1000mg/L的含氯消毒剂喷洒消毒至完全湿润，扎紧塑料袋打包，再次消毒后丢弃。

二、学校、托幼机构等公共场所预防与消毒

1.勤通风：学习、生活场所要在确保室温的前提下，加强通风，保持室内空气流通。

2.室内空气消毒：人员聚集的室内场所以开窗自然通风为主，每日通风2~3次，每次不少于30分钟。在无人条件下，学校和托幼机构可使用紫外线灯进行空气消毒。有条件的学校和托幼机构也可采用循环风式空气消毒机进行空气消毒。

3.物表清洁消毒：每天放学后对门把手、桌椅扶手、楼梯扶手和饮水机把手等高频接触物体表面，食堂和卫生间等重点场所，做好定期清洁消毒工作。

当有聚集性疫情时，学校和托幼机构等公共场所应加强通风、手卫生，对可能被污染环境进行消毒。对于门把手、饮水机把手、水龙头、课桌椅、楼梯扶手、玩具等高频接触表面，可用含有效氯250mg/L~500mg/L的含氯消毒剂进行喷洒或擦拭消毒，不耐腐蚀的物体表面也可用500mg/L~1000mg/L的季铵盐类消毒剂或次氯酸消毒剂进行喷洒或擦拭消毒。毛巾等织物，可浸泡在250mg/L的含氯消毒剂溶液内15分钟，然后清洗；也可用流通蒸汽或煮沸消毒15分钟。水杯等食品用具，清除食物残渣，煮沸或流通蒸汽消毒15分钟；也可浸泡在250mg/L的含氯消毒剂溶液内15分钟，再用清水洗净。

针对不同的消毒对象，选择合适的消毒剂，同时，应注意使用浓度、作用时间和消毒方法进行消毒，以确保消毒效果。大多消毒剂具有一定的刺激性、腐蚀性，配制和使用时应注意个人防护，同时，消毒后用清水擦拭，防止对消毒物品造成损坏。消毒剂浓度并不是越大越好，对于预防性消毒，含氯消毒剂的有效氯浓度不超过1000mg/L。

