

男童自幼疾病缠身 众科室联手寻因治本

广东医科大学顺德妇女儿童医院破解罕见病确诊难题,让患者在“家门口”就得到有效治疗

“孩子从一出生就开始反反复复看病,跑了这么多的医院,看了这么多的医生,可以说,家长已经阅历丰富。这名患者来到我院就诊,既是对我们的信任,也是给我们的考验,我们只能在细节中按图索骥,尽最大的努力做好诊断,发现问题,不辜负家长对我们的期望。”提到患有DiGeorge综合征(迪格奥尔格综合征)的患者小明,广东医科大学顺德妇女儿童医院内科ICU主任肖大为如此说。

最近,广东医科大学顺德妇女儿童医院妇幼罕见病医学中心的MDT会诊室内,医院院长陈日玲带领内科、外科、儿科、新生儿科、妇幼研究所、

医学遗传实验室等多学科,对中心启用后的首例罕见病案例进行了讨论。

该案例是医院首次发现的一例DiGeorge综合征(迪格奥尔格综合征)。14岁的患者小明在家长的陪伴下,多年来跨越多地四处求医,最终在该院找到了困惑他们了多年的致病“真凶”。

孩子手麻抽搐屡屡发作 多次跨省就医未能寻出真相

患者小明11岁时起发现自己经常出现双手麻木的情况,在外地工作的父母起初以为孩子只是普通缺钙,并没有有什么大问题,没有特别重视。

没想到在小明12岁时,他双手麻木的情况愈发严重,还会频繁出现四肢剧烈屈曲、肌肉痉挛,有时还出现意识丧失,每次发作时都会持续3~5分钟。学校老师和同学反映,小明的症状就像是癫痫发作一样。

家长意识到孩子情况不妙,于是把小明送到了省外某大型三甲医院就诊。

经过诊断,小明的情况是由于甲状旁腺功能减退和严重低钙血症导致的,于是给予了大剂量补充钙片及其他相关药物进行治疗。

但是,小明的抽搐症状

依旧没有得到根治,每个月依旧会发作2~3次。为了给小明治病,家长不辞辛劳带着孩子到省内外多家大型医院辗转就医,由于多地来回奔波,家长及孩子身心疲惫,然而,小明的病情依旧反复。

经亲戚推荐,今年,小明父母带着小明来到广东医科大学顺德妇女儿童医院内科就诊。接诊小明的是该院内科主任医师魏文峰,他翻阅小明的病历资料时发现,原来小明在1岁时就因肺炎而反复住院,2岁时出现了龋齿、口腔念珠菌感染,随着其一路成长,小明还出现了生长发育迟缓、消瘦、说话不清楚等情况。

为了进一步摸清小明的病情,魏文峰把小明收入医院内科病房进行住院检查。



多学科针对小明所患的罕见病进行讨论。/医院供图

多学科联合讨论 抽丝剥茧谜底终于揭开

是什么问题导致14岁的小朋友出现这么多系统疾病呢?内分泌系统、血液系统、消化系统、生长发育、智力语言发育、免疫力低下等种种问题,都显示小明的病很特殊,极大可能是一种先天性疾病,是哪一种疾病呢?

为了进一步寻找“真凶”,肖大为主任带领团队查阅文献,并且多次开展多学科讨论及科内讨论分析,结合小明一直以来存在的甲状旁腺功能减退、严重低钙血症、因免疫力低下导致长期反复感染等临床表现,最终团队锁定一种罕见的原发性免疫缺陷病:Di-George综合征(迪格奥尔格综合征)。

小明入院第二天,肖大为主任就为小明安排进行了全组基因检测。1个月,结果终于出来了,小明最终确诊DiGeorge综合征(部分缺失型),团队追寻多时的谜底终于揭开了。

肖大为主任表示,小明罹患的“DiGeorge综合征”是一种罕见病,是由于胎儿在发育过程中某些细胞和组织的异常迁移和发育而引起的。

明确病因后,针对小明的病情,肖大为主任团队对小明给予了治疗口腔真菌感染、保护胃黏膜、输血纠正贫血、指导营养喂养等综合治疗。由于他还存在胃肠道吸收障碍,团队改变思路,不再着重给予小明口服

药物治疗,而是积极地予以静脉用药,同时治疗胃肠道疾病及口腔感染,嘱咐家长出院后要带小时定期到门诊注射补钙及维生素B12治疗,将来,随着胃肠道吸收功能的改进,再逐渐过渡到口服补充治疗。

为进一步了解小明的家族基因谱系,肖大为主任也为小明父母、妹妹进行了全组基因检测。

因为DiGeorge综合征可累及多个系统,影响患儿的身心健康,造成家庭和社会的沉重负担,且没有特效治疗方法,而孕期的筛查及产前诊断有指导性意义。因此,肖大为主任呼吁广大孕妇,在孕期一定要做好产前诊断筛查。

“家门口”即可对症治疗 患儿无需再多地奔波求医

对症治疗后,小明低钙血症及贫血情况得到好转,出院后再也没有发生过手足抽搐的现象。小明妈妈激动地说道:“肖主任,我们看过很多医院,四处求医,只有你这里帮助我们弄明白了这个病,而且现在小明的状态恢复得很好。”小明和家人终于解开了多年的疑团,小明再也无需再四处奔波求医,在“家门口”就能得到有效、

对症的治疗了。

这样的治疗结果,也给医护团队带来了极大的鼓舞。希望小明未来的人生能够逐渐步入正轨,慢慢回到正常人的生活。”肖大为主任说。

数据统计显示,罕见疾病又称“孤儿病”,罕见病患者人数约占总人口的0.65%~1%。在顺德,患有罕见病的患者约有4万名。这些患

者中,不少需要转诊至广州或其他地方进行治疗,多地就医、奔波往返给这些患者家庭带来了极大的不便。

今年10月,广东医科大学顺德妇女儿童医院正式启用妇幼罕见病医学中心,多学科合力,联合破解罕见病确诊难题,为罕见病患者带来了福音,也为医院的高质量发展提供了有力的抓手。

健康顺德 为你百科

母子双双肉毒中毒

网
购、自
制
熟
肉
制
品
和
发
酵
食
品
需
谨
慎

近段时间,广东省通过食源性疾病病例监测系统识别多例疑似食用即食熟肉制品、自制腌制食品引起的肉毒中毒病例,严重者甚至住进了ICU。

日前,某医院急诊科ICU收治了两位病情危重的患者,母子俩因不明原因先后出现头晕、四肢乏力、声嘶、吞咽困难等症状。母子俩通过血液等标本初筛为肉毒中毒。在持续给予肉毒抗毒素、呼吸机辅助通气等综合治疗下,母子二人终于康复出院。

网购、自制熟肉制品和发酵食品要慎重,一旦出现肉毒中毒相关症状,应立即就医治疗并保存好可疑剩余食物。

为什么会这么毒?

肉毒中毒是由肉毒毒素引起一种严重的中毒反应,可由摄入被肉毒毒素污染的食品引起。

肉毒毒素是由肉毒梭菌,有时还有丁酸梭菌和巴氏梭菌产生的一种神经毒素,其毒性比砒霜强1万倍,分为A、B、Cα、Cβ、D、E、F、G共8个型别,其中,A、B、E、F四个型别可引起人类中毒。肉毒毒素主要作用于神经末梢,抑制乙酰胆碱的释放,导致肌肉麻痹和神经功能障碍。

中毒了会有啥症状?

肉毒中毒的临床表现多以运动神经麻痹等为主,潜伏期多为12~48小时。

- 1.早期症状有恶心、呕吐、腹痛、腹泻等。
- 2.继而出现头痛、头晕、乏力、走路不稳。
- 3.之后再逐渐发展为视力模糊、眼睑下垂、瞳孔散大等神经麻痹症状。
- 4.重症患者逐渐发展为语言不清、吞咽困难、声音嘶哑,甚至因呼吸衰竭而死亡。

通过采用抗肉毒毒素血清治疗,患者多可恢复,一般没有后遗症。如食用可疑食物后,一旦出现上述相关症状,应立即就医治疗,并保存好剩余食物。

哪些食物容易引发中毒?

在我国既往出现的肉毒中毒案例中,引起中毒的食品多以家庭自制的植物性发酵食品(臭豆腐、豆瓣酱、面酱、豆干等)、腊肉、熟肉制品等为主。

肉毒梭菌在自然界广泛分布,特别是土壤中,在缺氧、水分较多且温度适宜(20℃~30℃)时可形成抵抗力强的芽孢并产毒。

不适当的家庭自制发酵食品,罐装、真空等密封保存的食品可以芽孢生长和产毒提供合适的条件,人们进食这些食物,就可能引起肉毒中毒。

如何避免中毒?

1.家庭自制发酵食品和肉制品要慎重

如果需要自制植物性发酵食品、腊肉、熟肉等高危食品,需注意以下2个方面:确保原辅料的清洁,除去泥土和杂质;家庭自制发酵食品的原料应彻底煮熟,加热至少100℃、10~20分钟,破坏各型肉毒毒素。

加工后的食品应迅速冷却并低温储存,避免再污染以及在较高温度和缺氧条件下存放,以防止毒素产生。

2.谨慎网购熟肉制品和发酵食品

①谨慎选择网购即食食品。不购买、不食用来历不明的小作坊生产的熟肉制品、发酵类食品,特别是需要冷藏保存的即食熟肉制品,如需食用一定要确保运输和贮存过程的温度控制。

②旅行出差购买的散装熟肉制品注意储存方式。旅游、出差时从当地门店、市场等购买的散装熟肉制品,不要长途常温快递或携带,应在冷藏条件下储存和运输,并尽快食用,避免肉毒芽孢在缺氧和温暖条件下产生毒素。

3.食用前彻底加热

食用前对可疑食物彻底加热是破坏肉毒毒素的可靠措施。肉毒毒素不耐热,通常100℃加热10分钟就可将其破坏,彻底加热可有效预防肉毒中毒。

4.对婴幼儿家长的特别提醒

婴幼儿肉毒中毒最先于1976年在美国报道。①成人中毒事件中,摄入的是有活性的毒素,一般而言,摄入肉毒芽孢对成人的危险性相对较小。②但婴幼儿肠道菌群尚未完全建立,肉毒芽孢会在婴幼儿肠道中发芽、繁殖、产毒,发生感染性肉毒中毒。

含有芽孢的食品可能是那些未经过严格加热的食品,最常见的就是蜂蜜等。建议12个月以内的婴儿不要食用蜂蜜食品,尤其是野生蜂蜜。

最后再次提醒,一旦出现肉毒中毒相关症状,应立即就医治疗,并保存好可疑剩余食物。(来源:健康佛山)

钢筋从臀部刺入约25厘米

暨南大学附属顺德医院施行全流程一体化创伤救治,多学科联合会诊让患者转危为安

珠江商报讯 记者陈敏奇 通讯员陈奕彤报道:近日,暨南大学附属顺德医院急诊科收到120急救电话,一建筑工地工人高处坠落,被一根钢筋从臀部刺穿身体,该院急诊科医护人员迅速赶到现场,将伤者送院并开展多学科联合救治,最终伤者转危为安。

当天,暨南大学附属顺德医院接诊医生马小芳迅速为病人完成病情评估。救护车运行途中,病情信息已通过院前预警系统传达至院内,医院立即启动急性创伤绿色通道,通知影像科、血库、手术室准备……创伤救治中心多学科协作治疗(MDT)团队接到预警后迅速到达急诊等候伤者,第一

时间对伤者开展多学科联合救治。

据悉,患者到达医院时已出现意识模糊、呼吸急促、面色苍白等症状,该院急诊抢救室立即有条不紊开展救治工作,维持患者生命体征稳定,并快速完成各种术前准备。

经CT检查发现,钢筋由患者右侧臀部刺入,残存体内金属长度约25cm,并与周围血管、脏器紧密相连,伤情非常严重,死亡率极高。暨南大学附属顺德医院普外一科主任吴跃锐立即动员全科室人员积极抢救患者,在副主任医师梁盛枝带领下,主治医师杨鹏羽及医师余祥安为患者实施腹腔镜探查及臀部异物取出术。术

中见钢筋从右侧臀部刺入,紧贴右侧髂血管直刺入右侧腹壁,经手术医生、麻醉医生及护士多方积极抢救配合,钢筋顺利取出,伤者手术出血量少,术后生命体征平稳,正在恢复治疗中。

钢筋穿透伤是严重的多发性创伤,按照受累部位涉及多个科室,病情复杂,存在很多不确定性,而盆腔贯通伤由于特殊的解剖位置,具有伤情严重、复杂、致死率高的特征,临床处理甚为棘手,常发生失血性休克、大血管损伤、重要脏器损伤等,病情危急,发展迅速可危及生命。

该患者的成功救治,得益于暨南大学附属顺德医院创伤中心完善的全流程一体

化创伤救治流程与制度。该流程制度集中医院优势医疗资源,围绕急诊危重创伤患者开展“一站式”联合救治工作,设了高标准的院内救治体系,主要包括120急救分站、急诊诊室、留观室、抢救室和急诊重症医学科,形成“院前急救——院内抢救室——急诊重症监护室(EICU)”为一体的危重症救治中心。

据了解,该院拥有顺德首个“5G+院前急救”系统,为抢救生命赢得宝贵时间。院内急救和EICU配套有高端呼吸机、心肺复苏机、无创呼吸机、亚低温仪等急救设备,同时开展床旁超声、多种床旁快速检测。同时,该院按三甲医院规模

与标准,设置抢救床3张、EICU病床5张、急诊手术室2间。在最短时间内为病人提供精准、高效、快速的创伤抢救工作,提高创伤的抢救率,为病人赢得救治时间,体现“时间就是生命”的急救理念。

通过多学科联合会诊(MDT)诊疗模式,暨南大学附属顺德医院骨科、神经外科、普外科、介入科、手足外科、ICU、输血科等多学科通力合作,为患者制定个性化、利益最大化的治疗方案,实现各学科之间优势互补、相互支撑、深度融合的诊疗模式,大大减少了救治过程中各个环节的滞留时间,为区域内严重多发伤患者的救治提供有力保障。