

破解家族“谜团” 遗传疾病可控

厦门市第五医院与国际接轨,打造疑难罕见遗传疾病高水平诊疗平台

晨报记者 张雅雯 通讯员 秦新立

“医生,我这个病会传给下一代吗?”“医生,我孩子的病是因为基因遗传吗?”几乎每个月,国际疑难罕见遗传疾病专家祁鸣教授都会到厦门市第五医院坐诊,为患者提供遗传咨询、报告解读、疾病遗传风险评估等医疗服务。

2022年2月25日,祁鸣教授加盟市第五医院,由双方共建的市第五医院国际疑难罕见遗传疾病名医工作室正式揭牌成立。值得一提的是,这是福建省首个疑难罕见遗传疾病方向的名医工作室。

据了解,祁鸣教授是国内基因诊断领域的领军人物,擅长各类不同的遗传病和癌症的基因诊断和咨询,在国内外遗传学界享有极高声望。市第五医院国际疑难罕见遗传疾病名医工作室(以下简称“名医工作室”)成立一年来,已接诊患者100余例。

小孩皮肤异常 竟是家族遗传

名医工作室成立后,祁鸣在

【名医名片】

祁鸣 主任医师、教授、博士生导师,浙江大学医学院和沃森基因组学研究院特聘教授、浙江大学医学院第一附属医院遗传与基因组医学中心主任、中国科学院北京基因组研究所兼职研究员、美国医学遗传科学院资深委员、国际基因组特聘讲师团成员和美国病理科学院临床诊断室资格鉴定师、国际经济合作与发展组织基因诊断国际标准化委员会中国代表、哈佛医学院遗传与基因组学中心顾问。

医疗技术、科研教学等方面,对市第五医院提供了全方位指导。

今年2月23日上午,市民王洋(化名)带着儿子来到名医工作室。“我儿子脸上、腋下及其身上皮肤异常,想知道是怎么回事。”王洋说。通过基因检测,医生发现,王洋儿子患有结节性硬化症,



福建省首个国际疑难罕见遗传疾病名医工作室在市第五医院成立。(资料图)



祁鸣教授为患者诊疗。记者张雅雯摄

属遗传病。祁鸣还发现,王洋儿子是BRCA1基因的携带者,患乳腺癌几率高达87%;他还通过进一步了解,得知患者外婆就是因乳腺癌去世的。

“小朋友携带BRCA1基因,很可能是其母亲遗传给他的,要尽快让母亲及其兄弟姐妹进行基

因检测。”祁鸣教授从王洋儿子身上,破解了他们家族的“谜团”。他表示,知晓小孩患病的原因,后续就可“对症下药”,使其家族遗传病变得可控。

推进临床研究 造福广大患者

医学科研来源于临床,又将会运用到临床。去年,患者萱萱(化名)及其家人慕名来到名医工作室就诊。“该患者智力低下,生活不能自理。”经过基因检测显

示,萱萱父母智力均正常。对此,祁鸣教授判断,萱萱患病原因是由基因突变导致,但仍需进一步检查。在萱萱及其家属的配合下,市第五医院将此案例形成课题进行研究。

“一个人的力量是微小的,让更多医生成长起来,才是普罗大众的福音。”据了解,每当祁鸣来坐诊时,市第五医院都会组织医生开展座谈会,进一步提高罕见病诊疗水平,以造福更多患者。

肺上长气囊 竟是罕见病

晨报讯(记者 曾昊然 通讯员 夏华珍)前段时间,33岁的吴薇(化名)出现偶尔胸闷的症状,因为能自行缓解,就没太在意。可一段时间过去了,吴薇的症状不仅没有好转,还出现了咳嗽、咳痰等症状。于是,她就去医院就诊。

市海沧医院呼吸内科副主任医师林宜亭为吴薇接诊后,详细了解她的病史,并进行全面检查,结果也显示“全部正常”。随后又进行肺部CT检查,发现她双肺多发肺气肿样改变。

林宜亭解释,肺气肿是一种

结构性病变,即肺内薄壁上出现囊腔,里边含有气体。由于绝大部分的肺气肿直径较小,不会引起人体临床症状,平时不易发现,往往是在拍胸片、肺部CT时才“现出真身”。

是什么原因导致吴薇双肺多发肺气肿呢?呼吸内科团队持续关注她的情况,并请科室外聘的北京协和医院呼吸内科徐凯峰教授会诊。经过徐凯峰教授认真鉴别、排查,吴薇的双肺多发肺气肿真相被锁定为“淋巴管肌瘤病”。

徐凯峰教授介绍,淋巴管肌

瘤病是一种病因不明、持续发展的弥漫性肺间质疾病,属于罕见病,主要发生在育龄期妇女身上,常被误诊。淋巴管肌瘤病的常见症状为活动后呼吸困难、咳嗽、胸痛、咯血、反复发作的自发性气胸及乳糜胸等。

徐凯峰教授向记者表示,吴薇目前病情稳定——其双肺多发肺气肿未明显进展,除偶有胸闷外,没有其它症状,肺功能也在正常范围;与吴薇沟通后,医生考虑“病理检查可延后进行、密切随访”。

春天到了

把握孩子发育黄金期

晨报记者 曾昊然
通讯员 倪晶莹

孩子的身高,想必家长们都很关心。对此,厦门市中医院医生提醒家长,春季是孩子发育黄金期,“一定要把握住”。

厦门市中医院儿科主任医师曹松霞介绍,春天是万物生长的季节,小儿也一样,进入身高发育黄金期。根据中医理论,孩子的成长,是肾中精气充足的表现,因为“肾主骨生髓”,肾气旺盛,全身骨骼才能健康生长。

曹松霞表示,孩子的身高与父母的遗传因素也有很大的相关性,同时和后天干预因素密切相关。对儿童存在的矮小症,目前常用的治疗是生长激素的注射疗法,但部分孩子因为对药物注射的心理恐惧,或父母担心药物副作用,而不肯接受药物注射。然而,对这些孩子来说,如不及时干预,就会错过最好的身高增长期。这时,中医的优势就体现出来了。厦门市中医院儿科团队利

用中药内服及配合中医外治法,包括耳部刮痧、穴位贴敷、扶阳罐、重要经络的灸刮疗法等,辅助治疗矮小孩子,可达到健脾补肾、疏通经络、激活孩子生长潜能,最终达到改善身高、促进生长发育的作用。这些中医方法,无副作用,过程舒适。

曹松霞提醒广大家长,春季万物生发,天气一般也不错,因此在日常生活中,要鼓励孩子参与适当的体育锻炼,如打球、跳绳、游泳等。适当的运动可促进骨骼血运改善和增进骨代谢,促进长骨干骺端软骨细胞增殖。同时,确保孩子有充足的睡眠。在满足孩子正常生长需要的同时,家长应适当控制孩子体重增长,避免出现肥胖;还要避免让孩子食用滋补类食品,以免诱发性早熟、加速骨龄进展等。

曹松霞建议家长们,当发现孩子在班级中身材偏矮或过早出现第二性征时,可以来医院进行生长发育咨询,必要时可以行X线片骨龄检测及彩超等相关检查,以明确原因。

信偏方擅停药 阿姨险失明

晨报讯(记者 马丽 通讯员 陈芳)今年50岁的王阿姨有高血压家族史,原本血压控制得还算理想。可2022年初,有朋友推荐王阿姨吃一种中药偏方来降血压,王阿姨便把平时吃的降压药给停了。半年后,王阿姨右眼频繁出现视物模糊情况,伴头痛。到当地医院检查,医生发现,王阿姨不仅血压又高了,右眼眼底还有出血症状。在医生建议下,

王阿姨停止服用偏方,重新服用降血压药物,但症状并未改善。

不久前,王阿姨来到厦门眼科中心眼底病中心,求诊于王晓波副主任医师。通过全面的眼健康检查,她被诊断为右眼视网膜分支静脉阻塞。近日,王晓波成功为王阿姨右眼实施了目前国际领先的25G微创万速玻璃体切割手术,并同时在其眼内注射雷珠单抗。术后第二天,王阿

姨的右眼视力恢复至0.8。

“很多人不知道,高血压还会给眼健康造成严重威胁。”有鉴于此,王晓波建议,高血压患者一旦确诊,就应立即检查眼底。有三年以上高血压病史的患者,特别是血压控制不够理想的,建议每年做一次眼底检查。此外,切不可相信偏方,一定要到正规医院就诊。