

# 点亮光芒,看见生命的1‰



□本报通讯员 妇幼宣

2月29日,是第十七届国际罕见病日,更是一个“四年一遇”的特殊国际罕见病日。“熊猫宝宝”“瓷娃娃”“不食人间烟火的孩子”,这些美丽名字的背后都是一种不为人知的罕见病,每一种都承载着不同家族和生命的独特与坚韧。

近年来,市妇幼保健院·市一院钟楼院区医学遗传科作为常州地区唯一开展遗传医学的临床科室,致力于探索生命的奥秘——基因深处的秘密,让我们“看见生命的1‰”。

## 精准诊断的先锋:筑牢出生缺陷“种子筛选关”

为有效预防出生缺陷儿的发生,婚前检查、遗传咨询以及孕产咨询是不可或缺的步骤。强化婚检、孕前的优生遗传咨询、致病微生物检查以及遗传病携带者筛查等源头预防措施显得尤为重要。

“医生,我的听力是正常的,但我爱人患有先天性耳聋,会遗传吗?会生育先天性耳聋的孩子吗?”抱着忐忑的心情,韩先生夫妇来到市妇幼保健院·市一院钟楼院区寻求帮助。医学遗传科遗传咨询医生详细了解情况后,建议



韩先生的配偶进行孕前耳聋基因检测。检测结果显示,其GJB2基因存在两个位点杂合突变,这正是导致先天性耳聋的原因。

“考虑到存在生遗传病孩子的风险,我们建议夫妻双方一起进行基因检测,因为即使韩先生并未发病,但他仍有可能是该基因的隐性携带者”。幸运的是,检测结果显示韩先生并未携带相同基因突变。如今,他们已迎来了一个听力健康的女宝宝。

## 个性化产前诊断:守护出生缺陷“胎儿发育关”

产前筛查与诊断能帮助我们识别

高危孕产妇,及时进行诊断和治疗,以达到降低出生缺陷的目的。通过产前检查、孕期产前筛查(如NT检查、唐氏筛查、四维彩超和无创DNA检查)以及产前诊断(如羊水穿刺、绒毛穿刺)等措施能够早发现、早诊断、早治疗。

“谢谢你们,谢谢医院,是你们的专业和付出给我们家庭带来了希望。”38岁的李女士是一位脊髓性肌萎缩症患儿的家长和二胎妈妈,十年前,她的大女儿在上海被诊断为脊髓性肌萎缩症。

现在,怀着二胎的她来到市妇幼保健院·市一院钟楼院区产前诊断门诊寻求咨询。医学遗传科产前诊断医生了

解情况后利用先进的基因检测技术,发现李女士大女儿患有SMN1基因7号外显子的纯合缺失,并且分别来自她的父母。这意味着,李女士夫妻再次生育患儿的概率为25%。通过羊水穿刺对腹中胎儿进行基因检测后,发现宝宝只是携带者,并不会发病。在多次遗传咨询后,李女士全家决定继续妊娠。在产科医生一路的护航下,几个月后,李女士顺利产下一名健康男婴。

## 新生儿疾病筛查:护航出生缺陷“幼苗成长关”

今年元旦,医学遗传科团队收到了一份意义非凡的新年礼物——来自一名苯丙酮尿症患者的结婚喜糖。二十年前,蒋女士的女儿诞生,当时的实验室(现今医学遗传科前身)检测出她苯丙氨酸值异常偏高。经过召回诊断,孩子被确诊为苯丙酮尿症。苯丙酮尿症患者确诊后,若尽早接受特殊饮食治疗,病情可以得到有效控制,且开始治疗的年龄越小,效果越好。幸运的是,这名女孩在院家联合呵护下已成长为一个亭亭玉立的大姑娘,即将开启人生的新篇章。

随着医学技术的飞速发展,高通量测序技术为新生儿疾病筛查带来了革命性的变革。步入了基因检测的新时代,使得更多的遗传性疾病能够在早期得到筛查、诊断、干预与治疗。

# 市三院召开高质量发展推进会 聚力向“新”,奋力提“质”

本报讯(陈荣春 阮丽花)新春伊始,为贯彻落实2024年全市卫生健康工作会议精神,市三院召开高质量发展推进会。

会议对先进个人和集体进行表彰,对医院《高质量发展三年行动方案》、医院“制度执行年”活动方案作了解读,并向医疗、护理、科教高质量发展示范团队下达2024年度高质量发展目标任务书,高质量发展示范团队代表作表态发言。

为推进医院高质量发展,市三院将始终坚持以党的全面领导,推动党建与业务深度融合,在全市卫生健康事业发展中找到自己的发展定位、主攻方向,形成“人无我有,人有我优”的差异化竞争优势,进一步规范诊疗流程、提高服务质量、改善就医体验,不断提高患者满意度,打造一所患者满意、员工幸福的医院。

在全体干部职工的拼搏和努力下,2023年市三院亮点频现:公共卫生支部荣获全省公立医院党建工作创新案例,信息化互联互通四甲和电子病历五级高分通过,通过ISO15189实验室认可,邓国华劳模工作室成立,多项课题获得立项资助,成功从南医大、省人医、常州大学柔性引进4名高层次人才,眼科首次发表一区TOP级SCI高质量论文等。

作为我市“532”战略重点建设项目之一,市三院公共卫生临床救治中心建设进展顺利,预计今年下半年将正式投入使用。这将极大地提升医院应对突发公共卫生事件的能力和水平,进一步增强医院的综合实力和竞争力。锚定建设特色鲜明的现代化三甲医院的目标,市三院全院上下同心同向、群策群力,担当实干、奋力拼搏,再创新的辉煌。

# 吞下20颗钢珠 竟治好20年便秘

### 医生通过观察钢珠位置,可判断胃、小肠、结肠传输功能

本报讯(李青 七轩)日前,市七院胃肠外科副主任莫炜烈给一位患者吞了20颗钢珠,但这并非在整活,而是在给一位便秘患者进行诊断,为下一步治疗做准备。

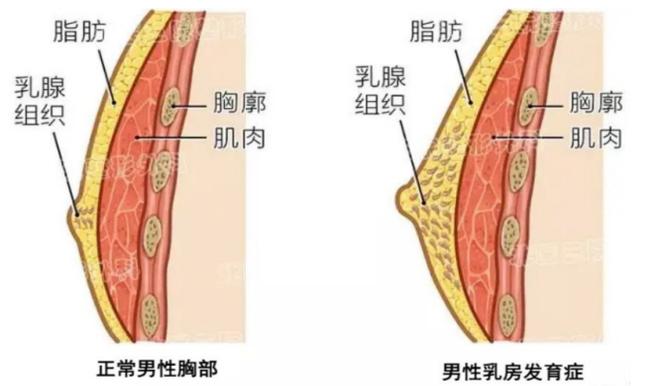
原来,吴先生被便秘困扰了近20年,自述年轻时便出现排便困难,起初4-5天排便一次,时间久了,便发展为要使用泻药才能排便,再往后泻药越用越多,近两年来,多种强效泻药都已失效,此前多次就医,治疗效果都不理想,搞得他苦不堪言。

莫炜烈在仔细了解过吴先生的病情以及既往检查情况后,初步判定其为慢传输型便秘,并耐心为其介绍病情及后续治疗方案。通过观察吞下20颗钢珠后0小时、6小时、24小时、48小时、72小时后钢珠所在位置,医生可以判断胃、小肠、结肠的传输功能,通过简单的几次拍片,即可用最经济、最简单有效的方法明确病情,为后期的

治疗提供帮助,且最终钢珠会从体内排出,对人体并无影响。经证实,吴先生的胃、小肠传输功能正常,但结肠传输功能明显异常。

探明症结后,莫炜烈为吴先生制定了个性化手术治疗方案,目前疗效明显。“慢性便秘是最常见的消化道症状之一,发病率逐年增加,我国一般人群发病率约为8.2%,美国发病率达到10%-15%。”莫炜烈介绍,慢传输型便秘是以肠道传输能力降低为特点的一种常见的便秘类型,约占全部慢性便秘患者的45%。其主要临床表现有排便困难、腹胀腹痛、恶心呕吐;病情严重者常可引起急性肠梗阻、肠坏死穿孔,危及生命。此类患者常合并有一定焦虑、抑郁的精神症状,长期精神压力使得病人处于应激状态,导致结肠紧张、胃肠动力失调而加重便秘。

# 微创手术解除男性乳房的烦恼



要加强心理疏导。老年男性多因为睾丸功能减退,导致雄激素分泌不足。另外还有一些疾病,如糖尿病、肥胖、药物以及食物也会引起男性乳房发育。

乳房发育,男性为何“恼”?许凌云介绍,虽然男性乳房发育症是一种良性病变,除了疼痛之外,对于青春期及青年男性,有研究表明,这一时期的男性内心敏感,交际需求高,异常发育的乳房,易引起自卑、焦虑、抑郁、交际障碍等心理问题。

如此之“恼”,何以解之?“最重要的是及时就医。”许凌云说,对于乳房增大并不明显的“小恼”,可优选药物治疗;而对于增大明显或者影响交际、心理的乳房发育,可以通过手术,一切了结。手术治疗是通过

手术切除乳腺组织,达到治疗的目的。常规开放手术,常会出现胸部“火山口样”凹陷,虽然去除了腺体,外形却往往不尽如人意,且胸部手术疤痕明显。腔镜手术,切口在隐蔽的腋窝,通过吸脂去除多余的脂肪,在去除腺体的同时,恢复平坦胸部,实乃“解烦良方”。

腹腔镜下的男性乳房发育症手术治疗,既选择隐蔽部位的小切口,同时抽吸掉引起乳房隆起的罪魁祸首——脂肪,再切除多余的乳腺腺体,还男人一个平坦的胸脯,解决难言之隐。市二院乳腺外科在常州地区首先开展开展该项技术,经验丰富,治疗了众多男性乳房发育症患者,获得了良好效果和口碑。

市二院乳腺外科是一支以乳腺疾病规范化诊疗为中心,集医疗、教学、科研为一体的专业优质科室团队,是江苏省临床重点专科以及江苏省医学重点学科单位普通外科的分支,江苏省妇幼保健重点学科,也是首批国家乳腺微创介入建设中心。科室技术力量雄厚,共拥有医生16人,其中主任医师2名,副主任医师7名,副教授2人,硕士研究生导师3人,博士后在站3人,博士6人,硕士研究生9人,其中4名博士在读。该科获得多项科研项目资助,其中包括3项国家自然科学基金,1项江苏省自然科学基金,1项江苏省中医药科技发展计划项目,1项江苏省卫健委面上项目,4项博士后科研资助,3项常州市医学中心项目,4项常州市科技项目,1项常州市卫健委重大项目,2项常州市卫健委青年项目等。总资助金额近300万元。

科室常规开展乳腺腺瘤根治术、改良根治术、保乳手术及前哨淋巴结活检术。在此基础上以“融治疗与修复整形为一体”为治疗理念,致力于乳腺早期诊断和综合治疗,注重整形修复,力争提高患者治愈率、生存率以及生活质量,常年与上海肿瘤医院、江苏省人民医院乳腺中心深度合作。在常州地区最早开展乳房再造手术,近20年来开展各型乳房再造手术近800例,包括乳腺癌保留皮肤改良根治术后假体植入1期乳房再造术、乳腺癌改良根治术后1期背阔肌肌皮瓣乳房再造术等,结合腹腔镜手术达到了无疤痕完美的外观。近几年又全面开展了对侧乳房悬吊术、巨乳缩小术等。科室采用联合影像科、肿瘤科、放疗科、病理科、妇科、胸外科、骨科等科室的MDT多学科诊疗模式,开展个体化的综合治疗。



□本报通讯员 二宣

19岁的小王今年刚上大学。12岁时,他就觉得乳头处有疼痛,略微隆起,当时由于害羞没有跟家人讲,眼瞅着乳房像女孩子的一样越长越大,更不敢跟父母讲了。于是,他慢慢变得沉默寡言,走路都弯着腰驼着背。

如今,小王进入大学开始住宿生活,常常受到周围同学异样的眼光。小王苦不堪言,终于鼓起勇气决定求助,辗转多家医院后,得知市二院开展微创治疗男性乳房发育症,就下定决心要治疗。

就诊中,医生发现小王的乳房已经达到了C罩,并且伴有轻度下垂。根据实际病情,市二院乳腺外科主任许凌云团队为小王定制了脂肪抽吸联

合腹腔镜下腺体切除术。历时5个小时,小王在术后恢复了男性平坦的胸膛,终于再次获得自信。

乳房作为女性形体美的重要器官,常因乳房疼痛甚至乳腺癌也成为女性的烦恼。不过,男性也存在乳房的烦恼,往往成为男性的“难言之隐”,这就是“男性乳房发育症”。

许凌云介绍,男性乳房发育症,又被称为“男性乳房女性化”,大约50%以上的男性出现过,青春期、青年及老年男性更多见,大多数为无意间摸到一侧或两侧乳房肿块,大多在乳头后方,可能有乳房疼痛,也有可能发现乳房渐渐变得“丰满”。

为什么男性会有这样的乳房烦恼?目前病因尚不完全清楚。根据研究,最可能的原因是体内雌激素和雄激素比例失衡。比如青春期男性,由于生长发育迅速,体内雌激素水平升高,而雄激素产生滞后引起雌激素失衡;大约75%-90%的患者在青春期间后会自行消退,无需特殊处理,但需

## 慢传输便秘如何治疗?

便秘治疗是一个系统性的治疗,需要多管齐下,首先要解除病因,积极治疗原发病,配合药物治疗和其他辅助治疗。同时还要给予认知治疗、心理治疗、社会支持等。

1. 原发病治疗:控制血糖、调节甲状腺功能、外科手术、停用引起便秘的药物等。
2. 药物治疗:根据便秘特点,遵医嘱,选用合适的通便药物,疗程一般2-4周,若药物治疗无效,可考虑大剂量或联合用药。
3. 饮食调整、多饮水:增加摄入含纤维素较多的蔬菜和水果,如芹菜、菠菜、萝卜、西红柿、苹果、菠萝、草莓、梨等。

增加粗粮的摄入,如玉米、大麦、荞麦、红薯等。适当增加油脂类食物,达到润肠通便的效果。每天清晨饮一杯温开水或蜂蜜水,促进肠蠕动,刺激排便反射。平时不要等到口渴了才饮水,每天保证2000ml以上的饮水量。夏季出汗多,更要适当增加饮水量。

# 市一院:221人献血 62800毫升

□本报记者 陈荣春 通讯员 李社堂

2月23日,元宵节前一天,市一院组织开展无偿献血活动。早上7点半,前来参加无偿献血的职工已经秩序井然地排队填表,接受身体检查,挽起袖子等待献血。其中有

刚下夜班的,也有献血后稍事休息又回到工作岗位的,还有特地从家里赶来医院参加献血的……一上午,共有221名职工参加,共捐献全血62800毫升,他们用涓涓“热血”温暖了这座城市,彰显了医务工作者的责任与担当。



# 突发头痛不可大意 取出血栓“一招制敌”



□本报通讯员 武医宣

工作繁忙、生活节奏紧凑之时,身体总会做出最诚实的反应:眼睛酸胀、肌肉僵硬、肠胃不适、头痛欲裂……这些都是打工人的常见症状。武进人民医院日前救治了一例颅内静脉窦血栓的中年患者。专家介绍,突发头痛切莫大意,尽早接受正规的检查治疗才是“王道”。

## 典型病例

46岁的吴先生在企业工作,最近为了赶项目进度经常连轴转。日前,他突发头痛,本以为是没休息好,并未重视。两天后,正加班的吴先生突然头痛欲裂,遂至武进人民医院急诊医学科寻求帮助。神经外科主治医师陆彬会诊后,询问情况并行急诊脑血管造影检查,明确了颅内静脉窦血栓,显示颅内血流速度缓慢。

在和吴先生及家属详细说明情况后,神经外科主任医师袁雪松团队

随即制订手术方案,为患者进行静脉窦溶栓取栓术,术中取出大量血栓,术后予以抗凝治疗。次日,吴先生头痛明显好转,约一周后出院,未再出现头痛。

专家介绍,颅内静脉窦血栓起病隐匿,与脑动脉血栓不同,早期很少表现为偏瘫失语等明显体征,而以头痛、头晕、恶心、呕吐、突然视力下降、精神萎靡和癫痫为主要表现,因此不容易被认识,导致误诊和漏诊使病情加重。

## 专家提醒

袁雪松介绍,正常情况下心脏把血液经过动脉供应到大脑,经过动脉、毛细血管、静脉,汇集到静脉窦,再经颈静脉回流到心脏。颅内静脉窦血栓发生以后,血液经静脉流出受阻,导致颅内高压,脑静脉淤血和脑组织受压缺血、缺氧,继发脑缺血坏死和出血损害,最终导致患者神经功能障碍。

颅内静脉窦血栓起病比较隐匿,也不是完全无据可循,当出现以下症状时,要格外警惕,寻求正规、专业、科学的医疗检查与治疗手段:1.头痛:头痛是最常见的症状,约90%的患者可表现为头痛,如头痛剧烈可合并恶心、呕吐以及视力下降;2.局灶性脑损害:

约40%-60%的患者可表现为局灶性脑损害,包括肢体无力、麻木,言语不清、视物不清等表现;3.痫性发作:40%的患者可表现为癫痫发作,表现突发意识不清、四肢抽搐,围产期患者甚至高达76%;4.硬脑膜动静脉瘘:其发生率可达39%,可出现头痛、搏动性耳鸣、颅内出血等表现。

袁雪松提醒,中青年患者特别是

## 专家名片



女性原因不明的急性剧烈头痛要及时就诊,尽早明确病因才能更好地对症下药。患者术后要注意调理,谨防血栓卷土重来。饮食要清淡,以低盐、低脂、低糖饮食为主,不要吃生冷、坚硬、辛辣刺激的食物,尽量吃一些容易消化的食物,适当多吃一些优质蛋白和富含维生素的食物,同时不要过于劳累,注意休息。

## 袁雪松 武进人民医院神经外科主任

袁雪松 武进人民医院神经外科主任,医学博士,副主任医师。擅长脑血管病的介入与手术治疗,常规开展动脉瘤介入栓塞、颈内动脉内膜剥脱术及支架置入术、烟雾病血管搭桥术、高血压脑出血的临床诊治,先后参与市级课题4项,主持完成课题1项,发表文章10余篇,其中SCI 3篇。专家门诊时间:周三下午(本部)