

寻找血小板减少背后的真相

■本报通讯员 杨小霞

近日,一例罕见病——X连锁血小板减少症,在市儿童医院儿科中心实验室通过全外显子检测被早期识别,并被明确诊断出来。该患儿GATA1基因第6号外显子的一处半合子变异,是孩子血小板减少背后的元凶。

小丰是一名11岁半的男孩。最近不知怎么的,他又吐又拉,还发热,而且反复流鼻血,血量每次都不少,还不容易止住。这可吓坏了小丰的爸爸妈妈,因为他从3岁开始就被发现血小板偏低,每次检查血小板都在 $70-90 \times 10^9/L$ (正常值 $150-300 \times 10^9/L$)。以前因为小丰自己也没觉得哪里不舒服,所以家里人也就没在意。但这次发病比以往都严重,鼻血老止不住,他的父母也意识到这次发病的严重性,立即带着他到当地医院就诊。一检查,小丰的血小板只有 $46 \times 10^9/L$,是有史以来的最低值。不仅如此,小丰的白细胞也低,他的父母赶紧带着他到市儿童医院就诊,住进了血液肿瘤科。

经过血液肿瘤科团队的对症治疗,小丰体温恢复正常,不吐也不拉了,白细胞也回到了正常值,可是血小板始终升不上去,只有 $60 \times 10^9/L$ 左右。血液肿瘤内分泌科副主任周华查房后,考虑小丰可能不是单纯由感染引起的血小板降低,需要进一步仔细查找病因。在征得孩子父母同意后,周华为孩子完善了血小板抗体、骨髓穿刺、全外显子检测等检查。

经过一系列检查后,周华排除了恶性血液病、骨髓衰竭性疾病等病因,但全外显子检测发现小丰的GATA1基因第6号外显子存在一处c.949C>T(p.Arg317Trp)的半合子变异,该变异在普通人携带频率数据库如gnomAD中频率为0.0001762,为低频变异。家系验证显示小丰存在的GATA1 c.949C>T半合子突变,遗传自他母亲,他父亲该位点为野生型。再结合临床特征和基因检测结果,周华



确诊小丰为X连锁血小板减少症。据周华介绍,小丰所得的X连锁血小板减少症是一类少见而复杂的血小板量的减少和/或功能异常的遗传性疾病,极易误诊或漏诊。由于患儿出血危险差异很大,常根据具体情况进行个体化治疗,以减轻患儿的痛苦和负担。此外,积极开展遗传咨询与产前诊断有助于减少该病的发病率。同时,本次基因检测的结果也为小丰疾病诊断和治疗提供了重要依据,并证实了基因诊断在遗传性血小板减少症早期确诊、治疗中的重要作用,同时也为孩子争取了早期的治疗机会。

链接

X连锁血小板减少症(X-linked thrombocytopenia, XLT)是一种罕见的X连锁免疫缺陷病,多在婴儿或儿童期表现为血小板减少,是一组临床表现缺乏特异性的遗传性疾病。该疾病由参与血小板生成和成熟过程的相

关基因突变引起,可表现为不同程度的血小板减少,或伴白细胞、红细胞异常等。

GATA1基因位于Xp11.23,编码GATA1蛋白,是一种红系和巨核系特异性转录因子,在巨核细胞发育的早期定向分化过程中

发挥重要作用。GATA1基因突变可导致多种血液疾病,如XLT、X连锁血小板减少伴珠蛋白生成障碍贫血、先天性红细胞生成性卟啉病、暂时性骨髓增生性(TMD)和急性巨核细胞性白血病(AMKL)伴21三体综合征。

怀孕八月不自知 产妇大出血险丧命

■李青 刘歆韵 施旭婷

本报讯 王女士夜里突然血崩,鲜血像拧开了的水龙头一样涌出,肚子也一阵一阵地疼,本以为是“姨妈”造访,到医院一查竟然已经怀孕近8个月了。

王女士今年30岁,因为月经周期总是不规律,所以哪怕近几个月“姨妈”特别乱七八糟,断断续续地没完没了,她也始终没有在意,没想到竟然是怀孕了。

检查结果显示,胎儿已经接近8个月,而且是凶险性前置胎盘。这是一种非常危险的妊娠症状,正是它导

致了王女士大出血。更糟糕的是,由于王女士根本没有意识到自己怀孕,8个月来从未体检过,不仅在家耽搁了很多时间,也无法向医生提供必要的医疗信息,极大地增加了救治难度。

“王女士入院时血压极低,血红蛋白只有35g/L,不到正常人的三分之一,精神也逐渐涣散。”市二院产科副主任胥红斌说,为争夺时间,产科值班团队迅速启动危急重症孕产妇救治绿色通道,边抢救边输血,将王女士送入手术室进行紧急剖宫产。在产科、手术室、新生儿科、输血科、检验科的通力合作之下,最终王女士脱离了生命危险。

胥红斌解释,前置胎盘是指孕28

周后,胎盘位置下缘达到或覆盖宫颈内口的情况,会导致妊娠晚期大量出血而危及母子生命,是妊娠期的严重并发症之一。凶险性前置胎盘是指既往有剖宫产史或子宫肌层剔除史,并在此次妊娠中形成前置胎盘,胎盘附着于原手术瘢痕部位的情形,是妊娠期并发症中最凶险的一种。

“高龄孕妇、多次流产史及多产、吸烟或吸毒妇女、妊娠为辅助生殖者等均为前置胎盘的高危人群。”胥红斌提醒市民,孕妇如出现出血一定要及时就医,但也不必过于慌张,只要引起足够重视,定期规范产检,遵守医嘱,及时纠正贫血,可基本保障产妇和胎儿的安全。

退行性变、滑膜炎积液肿胀、半月板损伤、间隙变窄、骨质增生、股骨头坏死 膝关节病就用十味透骨贴

人上了年纪,早晚都会出现关节不灵活,上下楼关节疼痛,不敢使劲,久坐站起时关节僵硬迈不动步,严重者关节积水肿胀甚至变形。尽管是常见病,但一旦患上,却发现很难康复。

十味透骨贴专门针对膝关节疼痛、髌骨关节、股骨头坏死问题研制而成,该方源自元代《十药神书》,记载云南民间验方,对云南民间流传千年之久的骨科验方进行了大量

研究,终有良方“十味透骨贴”问世。患者只需在每晚睡觉时贴敷一次,经络就能迅速打通,疼痛当晚就能缓解,一般一周炎症消除,一月左右软骨修复,滑膜组织恢复正常,关节爽利,上下楼、逛公园、做家务,像正常人一样生活。

一位激动不已的老人打进热线说,他饱受膝关节病折磨十年之久,上下楼关节疼痛、久坐站起时关节

僵硬迈不动步,拍片诊断为膝关节退行性变、滑膜炎有积液、骨质增生、半月板损伤、关节间隙狭窄,最近听说“十味透骨贴”问世,没多想就买了10盒,贴后当天就有好转,一个多月就好得利利索索……

现优惠:6盒送2盒,10盒送4盒,20盒送10盒
咨询热线:15366838335
市内免费送货包邮 广告

全国规范化放疗营养治疗示范病房落户市一院

■陈荣春 李祉萱

逐渐好转。

本报讯 “谢谢医护人员的精心医治,我现在康复得很好,鼻子不出血了,人也更加精神了!”上周,放疗结束半年的李先生专程赶到市一院肿瘤放射治疗科专家门诊表达感谢。

李先生今年67岁,去年突然鼻子出血,还伴有耳鸣等症状,在当地医院被查出鼻咽癌。经过3个周期的诱导化疗后开始放疗,但放疗3周左右,他逐渐感觉咽喉痛,进食困难,“嘴巴里面仿佛碎了,吃东西很疼。”

考虑可能是放疗引发的副作用,李先生无奈中断了治疗,由于营养状况下降,他逐渐消瘦。在家人陪同下,他找到市一院肿瘤放射治疗科主任顾文栋。

“放疗可能会造成口腔黏膜损伤,需要关注患者在放疗前、中、后期的营养状况,进行详细评估并给予个体化的营养支持。放疗期间良好的营养支持治疗,可以提高放疗的完成率,提高远期疗效。”顾文栋向家属解释道。

结合李先生的情况,市一院肿瘤放射治疗科联合临床营养科从营养筛查到营养评估,最终制订肠内营养联合肠外营养补充的治疗方案,并开展疗效评价及随访监测工作,及时进行营养治疗方案的调整。

在团队的悉心诊疗下,李先生的营养状况得到明显改善,并顺利完成全部放疗,身体情况也

放疗是肿瘤综合治疗的重要手段之一,而营养不良是患者常见的并发症。在日前召开的中国抗癌协会肿瘤营养专委会《规范化放疗营养治疗示范病房项目》2023年度工作总结暨2024年度项目启动会上,市一院肿瘤放射治疗科获批全国规范化放疗营养治疗示范病房。

市一院高度重视肿瘤放疗营养的综合治疗,成立了由肿瘤放射治疗科主任顾文栋、副主任邵英杰、临床营养科副主任陈璐、骨干张敏和仇怡组成的规范化放疗营养诊疗团队。团队积极探索肿瘤放疗营养联合治疗模式,制订个体化营养改善方案,推进肿瘤放疗患者营养治疗规范化、标准化,建立并实施有效的肿瘤放疗营养管理标准与流程,同时通过综合运用“互联网+医疗”线上线下多模式开展营养健康教育、营养治疗及随访工作,持续提升临床营养诊疗水平,提高肿瘤放疗患者的治疗效果和生存质量。

此次获批全国规范化放疗营养治疗示范病房,是行业对市一院肿瘤放疗营养治疗相关工作的认可和鞭策,团队将再接再厉,推动放疗营养规范化治疗工作再上新台阶,为放疗患者提供更优、更精、更安全的医疗服务。



老人出现眼花视力下降 需要注意四种眼病

人上了一定年纪后,“老眼昏花”也可能不只是一时的视疲劳那么简单,它可能也是一些眼疾所发出的信号。最有可能的是这四种眼病:老花眼、白内障、青光眼和糖尿病所致的视网膜病变。

“北京昭明堂慢性眼病中医药研究院”将传统中医开穴手法、道地药材古法炮制、发酵萃取、微纳提纯技术相结合,推出一清、二通、三排、四补的开障复明疗法,针对中青年老年人的眼部问题提出解决方案。研究院以打通眼部通道为使命,是以老年人为主青少年为辅的中医眼部护理中心。

好消息:如果您有眼干、眼涩、眼疲劳、结膜炎、角膜炎、泪囊炎、白内障、青光眼、视神经萎缩、视网膜脱落、黄斑变性、近视、弱视、散光等眼病困扰人群,可享受以下免费项目:1.免费体验古法护眼技法;2.专业指导眼部日常保养;3.免费中药护眼,视力筛查。

研究院以15项国家专利技术为支持,现在电话报名可免费体验!
活动时间:4月10日—14日
报名热线:89961155
地址:劳动西路二号世纪明珠园9号商铺(兰陵桥北) 广告