

新生儿筛查 查出62例罕见病

近十分之一的患儿家长拒绝到医院复查

文/片 本报记者 孔雨童 陈琳琳 本报通讯员 叶杏 徐颖钧

2010年烟台全市五万多名新生儿的健康筛查中,62名新生儿确诊患有蚕豆病、苯丙酮尿症等罕见病。这些患儿有的吃蚕豆会出现休克,有的终生“不食人间烟火”,只能在医生指导下进食。但令人担忧的是,在新生儿健康筛查中疑似的患儿中,有近10%的家长拒绝到医院复查,更有一些家长干脆放弃治疗。



稽中华主任向记者介绍2010年的筛查情况。

数字>> 烟台发病率与全国持平

26日,记者在烟台市妇幼保健院儿科门诊看到了一份2010年度“全市新生儿疾病筛查表”。在对全市百余家医院出生的52142名新生儿筛查中,共查出62名罕见病确诊的患儿,其中包括42名甲状腺功能减低患儿,6例苯丙酮尿症、3例先天性肾上腺皮质增生和11例蚕豆病患儿。

“这四种罕见病的发病率基本上与全国持平。”烟台市妇幼保健院新生儿疾病筛查中心稽主任介绍。

“我们的筛查工作在烟台的各县市区都开展,凡是有妇产科的医院都可以负责为新生儿采血化验。”稽主任说,新生儿常见疾病有500多种,新生儿疾病筛查中心主要针对四种病例展开筛查工作。据了解,烟台市新生儿疾病筛查最早开始于1998年8月,当时主要针对先天性甲状腺功能减低(俗称“呆小症”)以及苯丙酮尿症这两种遗传疾病进行筛查和监测。2008年10月,该中心率先增加了针对先天性肾上腺皮质增生症和蚕豆病这2

种疾病的筛查工作,使新生儿先天性疾病的预防更加全面。

“早发现早诊断,就能尽早治疗。”稽主任介绍,这些疾病目前没有更好的预防措施。一般情况下,婴儿出生以前主要经过三重检查,一种是怀孕前的疾病检查,一种是产前诊断,另一种就是针对新生儿的疾病筛查。内分泌疾病和遗传代谢病属于出生缺陷,是婚前和产前都无法检查出来的,只有通过新生儿筛查才能够查出。

隐忧>>

将近10%的家长 放弃复查

稽中华主任说,目前烟台全市的新生儿筛查比率达到98%以上,但是在初筛出疑似病例的患者中,有10%的家长放弃复查。

“有的不相信,有的不愿面对。”稽主任告诉记者,这批孩子虽然不能够全部确诊,但是一旦延误,有的将出现智力低下,有的则可能有生命危险。而更有一些家长,在接到医生的复查或要求前来诊治的电话后,干脆挂掉。

“治疗孩子的疾病,关键还在于家长。”稽主任告诉记者,患儿发病一般集中在3到6个月的时候,严重的在3个月之前就会发病,而筛查结果会在新生儿出生一个月内确诊,发现后及时采取治疗措施的话会使治愈率大大提高。但是,有些患者家属不信任筛查结果,或是在听说很难治愈后放弃治疗,这种做法很可能导致患儿发病率升高,抢救不及时的话极易造成死亡,对患儿及其家庭都是非常不负责的。

“这四种疾病如果治疗及时,都能有很好的治疗效果,”稽主任告诉记者,莱州一位曾经在1998年查出患甲状腺功能减低的患儿,经过多年治疗后,没有出现任何不良症状,目前学习成绩在年级里也是拔尖的,“家长应重视新生儿的健康检查,切不可猜测病情,以免延误治疗。”

患儿>> 从出生就和别人不一样

25日,记者在烟台山医院见到了跟着家长前来复查的小双。在栖霞上幼儿园的小双刚满5岁,蜷在父母身边不说话。与其他孩子不同的是,小双自出生起就不能和其他的小朋友一样吃喝,除了蔬菜、水果外,只能吃特制的奶粉和米面。烟台市妇幼保健院的一位医生告诉记者,小双所患的是一种叫做“苯丙酮尿症”的疾病,是目前新生儿筛查四个项目中的一种。

据介绍,小双很小的时候就不能喝普通的奶粉,如今上了幼儿园,家长需要给他每天带饭,小双的饭盒里全部是青

菜。“他的家长说,因为孩子不能吃鱼肉,家里从来不敢让孩子看见这些东西”。

与小双相同,刚刚一岁多的男童凯凯也是在一次新生儿筛查时被查出患了先天性肾上腺皮质增生。但是凯凯的家长因为对孩子的病情不了解加上工作忙碌,没有注意。凯凯从出生起就浑身发黑,并且随着年龄增长,肤色越来越深,如同一个“小碳孩”,家人甚至不敢抱他出门。

直到去年五月,凯凯在家中突然休克,送到医院抢救后,凯凯脱离了危险。“这样的疾病在烟台发现的

多。”稽主任告诉记者,凯凯皮肤过黑是雄性激素分泌过多的表现,这样的孩子会出现“女孩男性化,男女性早熟”的现象。由于治疗被拖延,凯凯需要终身服药。

在烟台妇幼保健院,记者听到了更多患有这些罕见病的孩子的故事:1岁的烟台男孩龙龙,被查出患有蚕豆病。由于身体内缺少一种酶,当吃下蚕豆等含氧化剂的食品时,患儿体内的红细胞会破裂,溶血,严重的会因为肾衰竭发生休克甚至死亡。因此龙龙一生都不能吃蚕豆、刀豆等深加工制品……

医院>> 部分患儿可领奶粉和药品补助

据了解,目前烟台市妇幼保健院对患有“呆小症”和苯丙酮尿症的患儿有不同程度的补助。

“有苯丙酮尿症的患者是非常痛苦的,由于要控制饮食,有人称他们

‘不食人间烟火’。”稽主任对记者说,苯丙酮尿症不仅可以导致患儿智力低下,严重的还容易抽风,并且很少有临床药物,主要就是需要控制饮食,不能吃高蛋白的食物。由于患儿的奶粉需

要特制,所以医院为每位患儿提供6万元的奶粉补助。

与此同时,患有甲状腺功能减低的患儿在6周岁以内,可以领到治疗药品费用,这大大减轻了患儿家庭的负担。



高品位 大容量 有担当

看齐鲁晚报 读今日烟台

诚招市县区域广告代理商

《齐鲁晚报》是山东省唯一一张销量超百万、发行量超千万的报纸,拥有山东省内最大的发行网络,覆盖全省17个地市,日均发行量达100万份,是山东省内发行量最大的报纸。齐鲁晚报集团(济南)拥有山东省内最大的印刷厂,印刷能力达100万份/天,印刷质量达到国际先进水平。齐鲁晚报集团(烟台)拥有山东省内最大的印刷厂,印刷能力达100万份/天,印刷质量达到国际先进水平。齐鲁晚报集团(烟台)拥有山东省内最大的印刷厂,印刷能力达100万份/天,印刷质量达到国际先进水平。

2011年齐鲁晚报在烟台发行量大幅增长
“品齐鲁 读烟台 看天下”已成为烟台人的共识
咨询电话: 6610168 13905386106



