



淄博市中心医院儿科：

给“折翼天使”一个美好的未来

齐鲁晚报·齐鲁壹点
记者 张晓光 通讯员 刘滢

初夏的淄博，阳光从密密层层的枝叶间透射下来，地上印满铜钱大小的粼粼光斑。

淄博市中心医院儿科医生魏美丽看着手中那份基因检测报告，似乎觉得那些“光斑”投在心里：“范克尼贫血互补组A型……”

这张报告，来自一个10岁的病患儿。据说，这是十万分之一

的基因罕见疾病。而这样的儿童疑难罕见病在淄博市中心医院并不是孤本案例。

多年来，淄博市中心医院致力于各科学学科建设，儿科也在其之列。自2021年3月1日起，医院也设立了儿童罕见疑难病专科门诊，只为能让更多的罕见病患儿接受到专业的医学治疗。

这一切，只为让这些“折翼的天使”，也能拥有一个美好的未来。

七年求医路 问题终解决

时间推回3个月前的那个春日。

患儿名为贝贝(化名)，于2021年3月因“双下肢皮疹，腹痛，血小板减少”来到淄博市中心医院儿科就诊。

彼时，儿科主任医师赵桂杰在初步询问贝贝病情后，建议家属携两份基因检测报告进一步咨询罕见病研究医生魏美丽。

“印象很深刻，当时她带着孩子来到我这，手中拿着厚厚一沓资料，都是往年贝贝在各地医院的基因检测病例。”魏美丽回忆，当时她为贝贝母亲手中那叠病例而惊讶，而更让她震惊的是，贝贝7年的各地求医之路，竟还未能找到准确病因。

其中，这七年的前四年，贝贝一家辗转淄博、济南、天津等各地医院检查，从“血小板减少症”到“再生障碍性贫血”，这些医院却都无法给予准确诊断。

于是，围绕在贝贝母亲心头的一个问题也始终没有找到答案，“贝贝到底得的是什么病？”

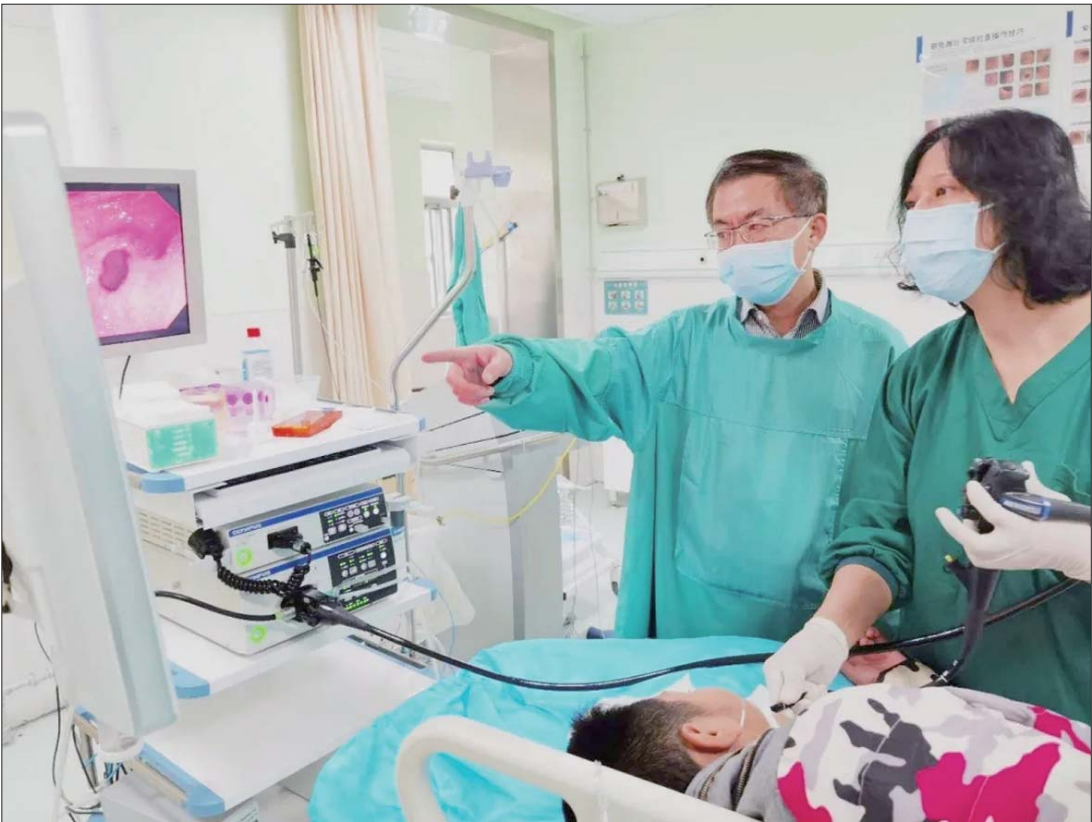
2021年3月，这名七年未确诊病因的孩子贝贝来到了淄博市中心医院儿科罕见疑难病专科门诊。

在询问贝贝母亲后，魏美丽得知，现在贝贝全身多处出现皮疹，腹痛明显，血小板又明显降低。

多重症状的出现让她皱紧了眉头，仔细地询问贝贝发病以来的情况后，又对贝贝进行了仔细查体，发现孩子身上多处有牛奶咖啡斑。

而后，魏美丽翻阅了贝贝以往的病例资料及两份基因检测报告，并迅速查阅数个国外数据库，未发现报告单上列出的“基因与白细胞、血小板减少相关”这一医学说法。

“结合资料和病例，我认为，还是应当考虑贝贝患有某种罕见单基因病的可能，比如



说免疫缺陷病，代谢病，罕见的造血系统疾病等等。”这是魏美丽的判断。

其间，考虑到血液系统panel筛查基因有限，她建议家属选择其他基因检测方案为贝贝筛查致病基因。

但贝贝的母亲却说：“魏医生，只要有一丝丝可疑病因，我们就配合检查。”哪怕七年的求医之路让这个家庭有些疲惫，但他们仍不愿放过一丝能够给贝贝确诊的机会。

1个月后，基因测序发现FA基因两个复合杂合突变(VUS)，魏美丽经查阅大量国内外文献，结合临床表型后，她考虑贝贝患有“范克尼贫血”。为获取更多的诊断证据，魏美丽进行了一系列染色体检查和实验，又结合患儿的临床信息、骨髓穿刺和基因检测数据后，贝贝的病因终于明确，是“范克尼贫血互补组A型”。

贝贝的母亲在得知确诊的结果后，脸上露出了一丝释怀，她紧握着魏美丽的手，两眼含泪：“谢谢您了，魏医生。要不是这次，不知道还要查多久。”

简单的一句话，包含着一个患儿母亲七年的心酸。

据介绍，贝贝所患病之罕见，是“魏美丽们”多年从事罕见病研究中极少的案例，与其他病症相似的病状，不断变换的检查数据，这也就解释了贝贝多年未能确诊的原因。

由此可知，贝贝的救治之路，还有很长的路程要走……

如何尽量避免？

上述案例，在淄博市中心医院儿科，并非单例。

魏美丽曾说：“罕见病几乎都是个例，基因罕见病更甚。”

据院内多位儿科专家近几年研究发现，基因罕见病几乎都为出生缺陷，而目前的提前诊断办法只有产妇产16/17周时，从母体取羊水进行基因检测，检查有无携带基因突变。

但同时，儿科医生表示，目前，儿童疑难罕见病诊断出却无法医治是罕见病领域的一大痛点。

市中心医院曾记有几例基因罕见病案例，包括出生似被一层胶样薄膜包裹的“火棉胶”宝宝，以及同胞姐弟俩各患不同罕见病等。

其中，姐弟俩的案例就是因未做好遗传咨询及检测所致。

案例起初，是姐弟俩的母亲因3岁女儿“肝功损害”在省內多家医院反复就诊未明病因，来到市中心医院就诊，经检查，魏美丽确诊其女儿患有“鸟氨酸氨基酰基转移酶缺乏症”，但该病没有特效药物治疗，只能进行肝移植，而后2019年6月女孩在上海仁济医院成功实施了肝移植。



但女孩手术一个月后，这位母亲又找到这家医院，说儿子的肝酶及肌酶也异常升高，后经检查，该科室诊断其儿子是因DMD基因移码突变，导致男孩患有“杜氏肌营养不良”，但该病目前并无特效药治疗，只能以康复治疗为主。

对此案例，该科室方面表示，这两种不同基因突变，导致

姐弟俩各患不同罕见病的医学现象极其罕见，给整个家庭带来极其沉重的打击。因此，能够正确的进行遗传咨询及检测，才是避免孩子患有先天基因罕见病最重要的一步。

“每例罕见病患儿从发病到确诊需要经历5-7年时间，至少就诊5个医生才能最后确诊。”淄博市中心医院儿科另一罕见病医生表示。

在临床诊断过程中，医生们经常带着“问题作业”回家，利用休息时间或熬夜在网上检索与诊断罕见病相关的数个国外数据库，阅读大量文献，如大海捞针般的为患者寻找病因。

魏美丽曾说，虽然他们可能不能解决每位病人的问题，但当疾病诊断明确后，对那些到处奔波的经历了无比痛苦的患儿来说，对那些耗费了大量时间、精力和承担了巨大经济

压力的家长们来说，无疑是最好的安心与慰藉。

对于预见先天基因罕见病，淄博市中心医院儿科专家团队的专家们也表示，如果能够找到专业医生的诊断和治疗，会很好改善愈后。在诊断时，临床医生必须对每一份基因检测报告进行检测核对，阴性如果高度怀疑，就必须根据

国外数据，进行重新基因检测。

就目前儿科所接诊的罕见病病例中发现，曾有5例是初始阴性，却在二次基因检查中转

为阳性。由此可见，准确的基因检测结果对家属来说尤为重要。

学科领域 持续奔跑

一方面做好遗传咨询及检测，尽量避免先天基因罕见病，另一方面在学科建设如火如荼的当前，如何加强学科建设，集聚更大的力量、创造更好条件为这些“折翼天使”创造美好的未来，同样是淄博市中心医院儿科思考并为之努力的一大方向。

公开资料显示：成立于1950年的淄博市中心医院儿科经过70多年的发展，取得了令人瞩目的成就。特别是，近年来，随着医疗技术的不断进步和学科建设的不断发展，淄博市中心医院儿科的医疗技术呈现“跨越式”的前进。

数据显示：截至去年年底，该院儿科共设立床位102张，医师38人。有博士学位2人，硕士学位27人……

当这样的技术力量和医疗团队遇到先进的设备，在全市危重症患儿及多起突发事件的病人抢救、治疗方面，淄博市中心医院儿科成绩有目共睹。

不仅如此，在淄博市中心医院不断加大学科建设力度的当前，该院儿科一直在努力：

2017年内分泌组收治矮小症、性早熟、糖尿病、甲亢等内分泌常见疾病，通过相关激素激发试验对发育异常儿童进行规范合理的诊断及治疗，促进了儿童及青少年健康发展；2018年新成立遗传代谢病组，迄今共诊断罕见病40余例，如围生期致死性戈谢病、早发性进行性脑病伴脑萎缩及薄型胼胝体病等罕见病……

自2021年初，该院儿科更是设立了新生儿、儿童罕见疑难病、遗传病、癫痫病、糖尿病及生长发育、血液病特色专科门诊，并利用微信平台、建立病友群等形式，密切关注并随访患儿，为患儿提供更为专业的诊疗服务。

据淄博市中心医院儿科方面介绍，儿童常见疾病的诊断，不难；但罕见疑难病，通常是“跨学科的病”，病人有多种疾病的症状，这就要求医生要有多学科多方面知识，通盘考虑，方能探明病因，究其根源。

一例罕见病患儿的出现，对于一个家庭来说，无疑是不幸的。但这十万分之一的概率，却也能够因为正确的基因检测而避免。

而在医学界，“魏美丽”并不是唯一的罕见病研究者，她也并不是科室前行的唯一推动者。

如今，这个群体依旧持续奔跑，为给“折翼天使”创造一个美好的未来，也为治愈更多的儿科疾病……