



足跟三滴血 为何如此重要

新生儿疾病筛查,这一步千万别省

出生缺陷是导致婴幼儿死亡和先天残疾的主要原因,严重影响和危害儿童生存和生活质量,也造成潜在的社会经济负担。然而,这类疾病在新生儿时期往往没有特别的临床表现,一旦出现异常,孩子已经有了智力和身体的终生残疾。那么,如何早期发现这类疾病?如何尽早治疗、干预,让这类疾病得以控制、治愈?作为出生缺陷预防的最后一道防线,新生儿疾病筛查就是通过及早发现、及早干预,有效降低了新生儿疾病的致死致残率。

齐鲁晚报·齐鲁壹点记者
秦聪聪 实习生 周嘉禾

同患“呆小症” 母子结局却不同

和很多同龄孩子不一样,帅帅从出生后不久就开始吃药了。一粒又一粒左甲状腺素钠片,让他的身体有了维持正常运转的甲状腺激素。

帅帅患有先天性甲状腺功能低下症,它还有一个通俗的名字,是“呆小症”。

“此病早期无明显表现,一旦出现症状,是不可逆的,可导致身材矮小、智力低下。”济南市新生儿疾病筛查中心主任邹卉告诉齐鲁晚报·齐鲁壹点记者,先天性甲低发病率大约是五千分之一。先天性甲状腺功能低下症临床表现为智力迟钝、生长发育迟缓及基础代谢低下。

帅帅的妈妈程女士也是一名“呆小症”患者。

第一次出现在邹卉面前时,程女士只有14岁,但身高看起来只是五六岁女孩的样子,除了身材矮小、行动缓慢,她的表情也十分呆板,无法与人正常交流。

“她是9岁时确诊的,但治疗没跟上。”邹卉说,规范治疗后,程女士到19岁时,身高差不多就到了一米五,智力水平也有了提升。没想到,2019年,邹卉又在诊室见到了她。

“她的孩子出生了,又被筛查出来先天性甲状腺功能低下。”邹卉表示,这种疾病并不是遗传病,母子同患病在临幊上也不算多见。唯一值得庆幸的是,得益于如今的新生儿疾病筛查,帅帅出生后不久就被筛查了出来,因为得到了及早干预,及时补充

了甲状腺素,避免了“呆小症”的重现。如今,帅帅的身高和智力水平都没有受到影响,他可以和其他正常孩子一样快乐成长。

提前干预治疗 足以改变孩子一生

据了解,新生儿疾病筛查是我国预防新生儿出生缺陷重要的三级预防措施之一。顾名思义,新生儿疾病筛查是新生儿时期进行的检测,包含遗传代谢性疾病筛查、听力筛查、早产儿视网膜病筛查等。一般在新生儿出生后三天内,经充分喂养后,在足跟采三滴血,到专门的筛查检测机构,针对一些遗传代谢及内分泌疾病进行筛查实验,过筛出可疑患儿,再进行专业的确诊实验。

济南是全国最早一批开展筛查项目的城市之一,最早进行苯丙酮尿症和先天性甲低症的筛查,2000年开始增加了新生儿听力以及眼病的筛查,2003年扩展到先天性甲低症、苯丙酮尿症、先天性肾上腺皮质增生症、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症四病的免费筛查,2011年开始,把遗传代谢病的筛查病种扩展到了四十种。目前,已累计筛查新生儿近二百万名,已确诊的各类遗传代谢疾病近两千例。

邹卉介绍,这些疾病多是致死致残性疾病,其发病率多在几万分之一到千分之一之间,大多早期症状不明显,如果没有筛查,很难在新生儿期发现,但一旦发现孩子异常,结果往往就是不可逆的了。

“筛查不是目的,这三滴足跟血足以改变一些孩子的一生。”邹卉说,多数新生儿疾病通过积极治疗,患儿可以和普通孩子一样长大。除了筛查,济南市新生儿疾病筛查中心还担负着这些患儿的诊断、治疗和康复工作。一般情况下,完成筛查实验后,

会第一时间把结果反馈给家长和产院。

与此同时,“多数治疗都是长期的,需要长期随访,随时调整治疗方案,以达到最好的治疗效果”。

生过特殊娃 二胎更要注意筛查

随着人们健康意识的提高,新生儿疾病筛查已经被越来越多的人所接受,但是,仍有部分家长总感觉“遗传病”存在误解。

“我们家三代都很正常”“我们家从来没有过你说的这些遗传病”……邹卉说,事实上,目前新生儿疾病筛查的这些病种属于常染色体隐性遗传病,也就是说,父母双方都是携带致病基因的正常人。但是,如果父母携带了同样的致病基因,就有四分之一的可能生下患常染色体隐性遗传病的孩子。

邹卉提醒,家长一定不要存在侥幸心理,毕竟25%在遗传学上已经算是很高的概率了,不过,也不要过分焦虑。

临床中,一些生育过特殊孩子的家庭,在面临生不生二胎时会有很大的顾虑,再生一个,会不会还得这个病?

对此,邹卉介绍,生育过一个特殊孩子的家庭,父母有四分之三的概率生下健康的孩子,当然,这也不意味着再次生育就一定会是健康孩子。作为预防出生缺陷的第二道防线,产前筛查与产前诊断可以有效预防问题宝宝的出生。

此外,如果遗传代谢病的孩子长到了育龄期,也要注意结婚对象是不是其所患疾病的致病基因的携带者。邹卉建议,有条件的可以进行相关基因的携带者筛查,将出生缺陷的预防再往前进一步。

易与感冒混淆,半数患者不知自己得了慢阻肺

长期咳嗽、咳痰,与同龄人相比活动时更容易感觉胸闷气短,是慢阻肺患者的主要症状。由于疾病知晓率、诊断率低,慢阻肺已经成为我国居民第三位主要死因。专家表示,慢阻肺作为一种慢性病,需要长期坚持规范用药,才能减少急性发作,降低死亡风险。

我国流行病学资料显示,全人群中慢阻肺的患病率为8.75%,这意味着我国有近一亿慢阻肺患者。“慢阻肺的发病率,随着年龄的增长而明显升高,流行病学调查数据显示,20岁以上人群慢阻肺患病率为8.6%,40岁及以上人群的患病率则升至13.7%。”山东大学齐鲁医院呼吸与危重症医学科主任医师曲仪庆教授说,从临幊来看,还是中老年慢阻肺患者居多,并且三成是症状相对较重的患者。患者在受到细菌感染或病毒感染后往往会发生急性加重,严重时可出现呼吸衰竭,甚至危及生命。

“慢阻肺在早期症状不典型,可能就是

咳嗽咳痰,会被误认为只是感冒,至少60%的人因为没有明显症状,并不知道自己其实患上了慢阻肺。”山东省立医院呼吸与危重症医学科主任医师李怀臣教授说,到了后期症状严重之后再前往医院就诊时,才发现肺功能已经减退30%~50%。

慢阻肺的发生与环境、遗传等多种因素有关,抽烟是已知的高危因素之一。“严重大气污染以及职业暴露,例如挖矿工人、装修工人等更容易患慢阻肺,另外也与遗传因素有关。”曲仪庆教授表示,直系亲属患有慢阻肺,那么其患病的可能性也会增大。另外,寒冷也会使肺部更容易受到刺激,因此北方比南方患病率高。冬季也更容易发病,一旦急性发作,对于患者的生活质量甚至是生命,都会产生威胁。

统计显示,我国的慢阻肺患者每年平均急性加重两次。据估计,患者直接医疗费用占当地居民平均年收入的33%~118%不等,花费高、治疗负担重。

慢阻肺应该如何治疗?专家表示,慢阻肺与高血压、糖尿病一样同为慢性病,需要长期坚持规范用药。针对近一半慢阻肺患者在接受单支气管舒张剂治疗后仍存在较重症状的情况,双气管扩张剂可显著改善慢阻肺患者的肺功能,从而缓解其症状,降低急性加重风险,提高生活质量。

为了减轻慢阻肺家庭的医疗经济负担,2019年11月,用于治疗慢阻肺的双支气管扩张剂乌美溴铵/维兰特罗吸入粉雾剂正式纳入《2019版国家医保药品目录》。这一举措大大降低了慢阻肺的治疗费用,让更多的慢阻肺患者受益。

李怀臣教授建议,除了长期规范用药之外,慢阻肺患者应该保持良好的生活习惯,有抽烟习惯的要戒烟,另外就是形成良好的生活习惯,可以根据身体状况适当进行锻炼。

齐鲁晚报·齐鲁壹点记者
王小蒙 实习生 龚含章

◎体检解析

“随着体检中胸部CT应用的增多,近年来发现的肺部结节患者越来越多,女性比男性更为多见。”山东大学第二医院胸外科副主任医师姜宁告诉记者,肺部结节通常没有什么症状,绝大多数都是通过体检发现,尤其是直径1厘米以下的结节,普通的胸部平片都难以发现,只有CT检查才能看到。

截至目前,还没有医学研究证实肺结节的具体原因,如果体检中发现,主要是针对结节的性质和大小进行相应处理。

“直径超过3厘米称为肿瘤,只有直径3厘米及以下的才称为结节。”姜宁表示,而临床中处理起来比较棘手的其实是直径1厘米左右的结节,因为难以界定是良性还是恶性。

姜宁介绍,根据形态表现,结节可分为实性结节和亚实性结节。所谓实性结节,就是结节本身的密度很高,在CT影像中能够完全遮挡肺部原来的纹理。亚实性结节又可以分为纯磨玻璃结节和混合密度磨玻璃结节,顾名思义,磨玻璃结节就是类似磨砂玻璃,透过结节能模糊地看到肺部原来的纹理。

其中,实性结节的恶性概率较低。如果直径小于6毫米,同时又没有肺癌的高危因素(包括吸烟、长期接触二手烟、接触高危化工产品、肺癌家族史等),那么就不必理会,也不需要定期复查;如果具备任何一种高危因素,可以一年后做CT复查,结节没有明显增大以后也不再需要常规复查。如果直径在6毫米到8毫米,无论是否有高危因素,6~12个月都要复查CT,如果稳定没有进展可以延长以后的复查时间间隔;直径超过8毫米,最好3个月后复查CT或者直接进行活检定性。

对于纯磨玻璃结节,直径小于6毫米的结节通常也不需要复查;直径大于等于6毫米,则要根据医嘱6~12个月后复查,再根据复查情况确定下一步的处理措施,至少需要复查观察五年。

姜宁表示,“最危险的其实是混合密度磨玻璃结节,直径小于6毫米的比较安全,大于6毫米则要定期随访至少五年。此外,对于肺部多发性的结节,通常建议3~6个月复查CT,并根据复查情况再决定接下来的处理。”

无论是哪种结节,如果复查时发现有早期癌症的征象,必须高度重视,要根据医生建议缩短复查周期,甚至直接进行PET-CT检查或活检,必要时手术治疗。

“通常来说,即便是确诊了早期癌症,这种癌症的治疗效果多数也比较好,一方面因为发现得早,另一方面,这种癌症本身进展很慢,恶性程度相对没有那么高。”姜宁说道。

不过,姜宁提醒大家,发现肺结节后,一定要遵医嘱复查,既不用有过大的心理负担,也不能心存侥幸不按时复查,“我们在临床中也遇到过结节复查七八年后出现早期肺癌的情况。”

齐鲁晚报·齐鲁壹点记者 陈晓丽



洞察身体
密码
关注壹点问医

胸部CT发现肺结节该怎么办