

让“泡泡宝贝”抓住机会看到希望

青岛妇女儿童医院设立儿童神经纤维瘤专病门诊 倡导早诊早治规范化治疗

前不久,青岛妇女儿童医院官微发布了一篇关于儿童神经纤维瘤的科普文章,让罕见病神经纤维瘤和“泡泡宝贝”走进了许多家长的视野。3月26日,青岛妇女儿童医院面向神经纤维瘤病、神经母细胞瘤、嗜铬细胞瘤患儿举办儿童实体肿瘤及罕见病义诊,仅一上午便确诊了3例神经纤维瘤病患儿。在青岛妇儿医院儿童肿瘤外科专家看来,神经纤维瘤病是目前能够看到希望的罕见病之一,其早发现、早诊断、尽早开展规范化治疗意义重大。



徐升为孩子查体。



专家鹿洪亭为宝宝检查身体状况。

一次义诊查出3个“泡泡宝贝”

“你家孩子身上有这种‘胎记’吗?家长莫大意,这个专病门诊可以排查罕见病。”从青岛妇儿医院的微信推文,许多家长第一次了解到神经纤维瘤病,第一次听说该疾病的重要体征是咖啡牛奶斑。神经纤维瘤病往往在儿童期发病,患儿皮肤会有咖啡牛奶斑,身上和面部长出泡泡状肿瘤,患儿被称为“泡泡宝贝”。

在义诊现场,青岛妇儿医院儿童肿瘤外科专家鹿洪亭、徐升领衔坐诊,当天共确诊了3例神经纤维瘤病患儿,2例已经开始服用药物,1例未出现明显症状,尚在观察期。

青岛市妇女儿童医院儿外科主治医师徐升介绍,尚未出现症状的“泡泡宝贝”是5岁男孩小米(化名),他在爸爸的陪伴下参加义诊活动。当时戴着口罩的爸爸,整个人的状态十分积极乐观,医生在询问病史时获悉,爸爸本身就是一名神经纤维瘤病患者,疾病已经影响到了他的面容。他一直抱有侥幸心理,希望神经纤维瘤病不会遗传给儿子。然而,随着儿子渐渐长大,他还是决心来查一查。徐升告诉记者,这位爸爸面对疾病的心态是非常积极的,目前小米的状况不需要干预,我们为他制定了方案,需要定期随访。

发现疑似“胎记”别慌张

当天,不少家长因为发现孩子的身上有疑似咖啡牛奶斑的“胎记”而赶来就诊,结果发现并非神经纤维瘤病。据悉,神经纤维瘤是一种染色体突变引起的显性遗传疾病,分为I型、II型和III型神经纤维瘤——神经鞘瘤三个亚类型,其中神经纤维瘤病I型最为常见,患病率估测为1/4000-1/2000不等,有明显的家族遗传倾向。鹿洪亭介绍,神经纤维瘤病有7条临床诊断标准:咖啡牛奶斑的数量大于等于6个,青春期前,每个的直径都大于5毫米,青春期后大于15毫米;患者腋窝或腹股沟区出现雀斑,数量大于等于3个;有2个或以上任何类型的神经纤维瘤或1个从状神经纤维瘤;有特征性骨病变,如蝶骨发育不良、胫骨前外侧弯曲或长骨假关节;患者存在视路胶质瘤;有2个或以上的虹膜错构瘤;一级亲属(父母、同胞或子女)中有确诊的神经纤维瘤病患者。值得注意的是,在神经纤维瘤病疾病诊断上,以病理诊断为最高依据,基因检测为重要手段,临床诊断中7条标准符合2条有确诊可能,如果有家族史满足一条可诊断为神经纤维瘤病。

由于家长对神经纤维瘤病的理解程度普遍较低,加上早期症状不明显,容易出现漏诊、误诊的情况,往往出现明显症状时,病情已很难逆转。徐升接诊的神经纤维瘤病患儿大部分是辗转前来就诊,其中首例患儿小舟是在出现明显的脊柱侧弯后辗转来到青岛妇儿医院,经检查后其背后的“元凶”是神经纤维瘤病。“当

时用药物没能控制住病情,最后孩子的家长选择姑息治疗,作为医生我们也感到非常惋惜。”徐升说。

救命药来了“泡泡宝贝”迎转机

随着医疗技术水平的提高,“泡泡宝贝”在去年10月迎来了曙光:首个I型神经纤维瘤治疗药物在国内获批上市。这一救命药能有效延缓肿瘤生长速度,降低青春期恶变可能,目前已被写入《I型神经纤维瘤病多学科诊治指南(2023版)》,被认为是近年来该领域最有希望的药物之一。如果小舟的发病时间能推后,那么他极有可能从中获益,让生命延续。在神经纤维瘤患儿中,多数到了青春期疾病会发生恶变,引发全身皮肤受损、严重疼痛、骨骼发育异常、脏器损害等。可以说,神经纤维瘤病看似温和,实则凶猛异常,恶变后会给患儿以及整个家庭造成的身心伤害是巨大的,甚至危及生命。因此,鹿洪亭说,关注并给予神经纤维瘤病患儿以规范化治疗,意义十分重大。

从去年开始,青岛妇儿医院皮肤科、眼科、骨科、儿童肿瘤外科等围绕神经纤维瘤病进行多学科会诊,一起为“泡泡宝贝”保驾护航。目前,青岛妇女儿童医院常态化开展儿童神经纤维瘤病专病门诊,旨在为神经纤维瘤病患儿提供便捷、优质的诊疗服务,使罕见病被更多人看见,让“泡泡宝贝”健康成长的愿望不再沦为泡影。观海新闻/青岛晚报/掌上青岛 记者 于波 实习生 丁俊竹

一根鱼刺“逛了”三家医院被取出

城阳区人民医院专家提醒,鱼刺卡喉不要用“土方法”盲目自救



鱼刺在老人体内。

本报3月28日讯 近日,82岁的王老太经历了一场惊险曲折的鱼刺风波,鱼刺跟随她辗转三家医院,最后在城阳区人民医院成功取出。

原来,王老太吃晚饭时不小心被鱼刺卡住,家人赶忙带她去当地医院就诊,医生仔细检查后却未能发现鱼刺的踪迹。随后,家人又带着老人前往另一家医院,CT检查显示鱼刺位置较深,医生建议通过胃镜取出。然而,医生操作着胃镜看到鱼刺准备抓取的关键时刻,老人活动了一下,鱼刺

竟然不见了踪影,首次取刺行动以失败告终。第二天,经朋友介绍,老人和家人来到城阳区人民医院耳鼻喉科,医生接诊后通过影像学检查发现鱼刺位置比较深,并且鱼刺是从右下斜向左上刺入的,这种情况特别棘手,内镜下很难取出。一旦无法取出,可能需要做颈侧切开来寻找异物。耳鼻喉科医生对影像片子进行仔细分析后,决定在全麻食道镜下进行探查。完善各项术前准备后,麻醉医生成功而快速地让老人进入了理想的麻醉状态,耳鼻喉科团队从左侧梨状窝进食管镜,缓慢向右侧梨状窝移动,避免鱼刺进一步深入组织里,很快就找到了鱼刺的一端,然后再用钳子夹住看到的一端,先向食道方向走行,等把鱼刺完全从组织取出后再通过食道镜完整取出。城阳区人民医院耳鼻喉科副主任杨栋介绍,整个手术过程虽然紧张但很顺利,仅用了3分钟就成功将那根“顽皮”的鱼刺取出。

鱼刺卡喉可以采取“土方法”处理吗?杨栋介绍,日常生活中,鱼刺卡喉并不少见,最常见的位置在人体的口咽部,包括扁桃体、扁桃体周围和舌根浅部,再往深处还可能会卡到咽喉、食道等位置。吞馒头、喝醋等“土方法”并不可取,如果处理不当,可能导致鱼刺扎得更深,甚至刺破食道,伤及主动脉,危害到生命



取出的鱼刺。

健康。

杨栋建议,市民发现卡鱼刺后,应立即停止进食,并减少吞咽动作,放松咽喉部的肌肉,避免对食道和胃肠造成二次伤害;如果鱼刺较小,可尝试用力咳嗽,很多情况下细小的鱼刺可能会跟着气流脱落下来;卡在较浅部位的小鱼刺,可以尝试对着镜子或者在亲友帮助下在扁桃体、舌根浅部等寻找鱼刺,找到后拿干净镊子取出,不过此操作较危险,一定要谨慎使用。如果以上方法无作用,且有强烈的刺痛感,或者感觉颈部、胸部刺痛明显,应尽快到最近的正规医院进行诊治。

(观海新闻/青岛晚报/掌上青岛 记者 于波 实习生 丁俊竹 通讯员 李春燕)