

PKD女孩14年五省求医获新生

从陕北到千佛山脚下,一个家庭的千里求生记

14年间,从陕北老家到五省多地,小风(化名)一家人背着厚厚的病历本,辗转多家医院,靠着输血维持生命。2024年,输血渐渐失效,孩子的病情越来越重。

绝望之际,一个偶然的消息让他们重新燃起希望。谁也没想到,这一次,真的等来了转机,如今的小风终于告别了输血,重拾久违的健康与活力。

医线直击

记者 秦聪聪
通讯员 毛瑞锋 济南报道

辗转多地求医 童年被罕见病笼罩

2009年,陕北某县医院里,襁褓中的小风接种疫苗后出现持续黄疸。

“当时县医院诊断为‘溶血性贫血’,只能间断输血维持。”母亲回忆道。

输血终究不是长久之计,自此他们踏上了漫漫求医路。三年间辗转延安、西安多家医

院,反复输血却始终未能明确病因。

小风4岁那年,全家北上求医,北京某三甲医院的一纸“丙酮酸激酶缺乏症(PKD)”确诊书,让全家在看清病情的同时又陷入新的绝望——这是一种罕见病,当时尚无根治手段。

据悉,丙酮酸激酶缺乏症(简称“PKD”)是一种常染色体隐性遗传性溶血性贫血,由PKLR基因突变导致红细胞内丙酮酸激酶活性显著降低,进而引起糖酵解途径障碍、ATP生成不足和红细胞寿命缩短。PKD的主要特征是慢性溶血性贫血,其严重程度各异,可能从轻微的无症状贫血发展到危及生命且需红细胞输注的重型贫血。



山一大一附院儿童血液科王红美主任带领团队进行病情讨论。

幸运的是,当时输血治疗尚能维持,最长可间隔数月输血一次。

然而,到了2024年,输血间隔越来越短,输注效果越来越差。这个陕北家庭再次踏上求医之路,足迹遍及西安、北京、上海、天津。他们了解到造血干细胞移植可以根治此病,但孩子年龄大了,风险较高。在病友群和网络搜索中,既有成功案例,也有失败教训。

14天生命重塑 破解14年输血之困

偶然间,小风父亲了解到山东第一医科大学第一附属医院(山东省千佛山医院,以下简称“山一大一附院”)儿童血液科在PKD治疗上已有多例成功案例。

仓促间,在最后一分钟登上了开往济南的高铁。“这幸运的

开始,预示着我们这次一定能成功。”孩子母亲回忆道,“我们这14年住院的病历,有十几厘米厚,也忘在了宾馆里,我就说用不到了,我们肯定能好了。”

山一大一附院儿童血液科王红美主任团队为小风量身定制了治疗方案:移植前从中华骨髓库匹配到9/10相合的非血缘供者,制定个体化移植方案。移植前,因多次输血体内抗体较多进行美罗华免疫治疗,患儿性腺已经开始发育,使用了亮丙瑞林保护性腺功能。

3月11日入仓;3月21日顺利输注非血缘供者造血干细胞223ml;4月12日,小风病情平稳,顺利出院。

好消息持续传来:小风近期随访各项指标正常,早已完全脱离输血,生活质量显著改善,个头都明显长高了。

据悉,山一大一附院儿童造血干细胞移植中心已完成13例PKD患儿的造血干细胞移植,患儿最小年龄9个月、最大年龄14岁,无移植相关死亡,所有存活患儿血象恢复正常。

直播预告

◆壹问医答

内分泌专家教您科学减重

专家简介:侯新国,山东大学齐鲁医学院内科学系主任,山东大学齐鲁医院内分泌与代谢病科主任。

5月11日是“世界肥胖防治日”。近年来,我国肥胖人群不仅逐渐增多,而且趋于幼龄化。过度肥胖不仅影响人的外貌,还会严重危害人体健康,可增加高血压、糖尿病、冠心病、睡眠呼吸暂停、焦虑抑郁等风险。因此肥胖也被世界卫生组织列为十大慢性病之一。

在内分泌与代谢病科的范畴内,有哪些常见的疾病会直接关联到患者体重的异常变化;内分泌性肥胖和单纯的生活习惯导致的肥胖,

在表现上有哪些显著区别;“易胖体质”又是否真的存在?关于这些问题,5月8日12点30分,侯新国将走进《壹问医答》直播间,以科学减重为主题,进行科普讲座,敬请关注。

健康直播栏目《壹问医答》由齐鲁晚报·齐鲁壹点与山东大学齐鲁医院联合播出,每周四12:30直播。



扫码看直播



◆心灵驿站



精神科医师讲解“情绪管理”技巧

情绪管理是指个体识别、理解、表达和调节自己情绪的能力,对于维护心理健康和促进个人成长具有重要意义。有效的情绪管理有助于减少心理压力和情绪困扰,预防心理疾病,并且有助于建立和维护积极的人际关系,提高社交技能。

5月8日19点,山东省精神卫生中心康复医学科李楠将做客“心灵驿站”直播间,通过情绪识别、情绪表达、放松技巧、情绪调节策略等详细阐释

情绪管理技巧,护航大众身心健康,敬请关注。

健康直播栏目《心灵驿站》由齐鲁晚报·齐鲁壹点与山东省精神卫生中心联合打造,每天19点直播。



扫码看直播

想要宝宝健康聪明多一「碘」这份攻略请收好



碘是合成甲状腺激素的必需元素,甲状腺激素对胎儿的神经系统发育和体格生长起着决定性作用。特别是在备孕期、孕期及哺乳期,碘的摄入直接关系到胎儿的智力发育、甲状腺功能以及母体的代谢平衡。可以说,充足的碘元素摄入,是母婴健康的重要保障。

那么,如何科学补碘,让宝宝健康聪明多一“碘”呢?

不同阶段的补碘需求各有不同。备孕妇女应在孕前至少3个月开始补碘,每天推荐摄入量为150微克,提前储备碘元素。孕期的前3个月是补碘的关键时期,孕妇每天碘的推荐摄入量增加到230微克。哺乳期妇女的碘推荐摄入量则为240微克/天。值得注意的是,这三个阶段的碘安全摄入上限均为600微克/天。

在补碘方式上,由于山东省绝大部分地区为碘缺乏地区,食盐加碘成为世界卫生组织(WHO)等国际组织推荐的控制碘缺乏病最安全、最有效的措施。备孕期间,食用加碘食盐即可满足基本需求;怀孕妇女可选用妊娠期加碘食盐或碘含量较高的加碘盐,同时多摄入海带、紫菜等海产品。哺乳期妇女的补碘方式与孕期相似,可参照执行。对于饮食不足或尿碘检测显示严重缺乏的妇女,在专业医生的建议下服用含碘的复合维生素是不错的选择。

对于甲状腺疾病患者,科学补碘同样重要。依据《孕产期甲状腺疾病防治管理指南》,备孕期甲亢患者需限制碘的摄入;孕期患有甲状腺疾病的孕妇,若孕前食用加碘盐,妊娠期应继续食用;哺乳期甲状腺疾病患者则需定期复查,在医生指导下调整碘摄入方案。

(山东省疾病预防控制中心 梁娜 张磊供稿,贺照阳 通讯员 刘祥征 整理报道)

