

# 12岁女孩个矮腿弯 原来是患了罕见病

□记者 王春霞

本报讯 12岁女孩晓花(化名)比同龄人矮了一截儿,而且是X型腿,走起路来像小鸭子,还出现了双膝关节疼痛。市第一人民医院未来路院区内分泌代谢科二病区副主任医师丁红霞接诊时了解到,晓花的妈妈、姐姐也有类似的状况。

## 小女孩被确诊患罕见病

近日,从洛阳传回的基因检测结果证实了丁红霞的判断,晓花患的是一种遗传性罕见病X-连锁显性低血磷性佝偻病。据悉,这是市一院首次确诊此病。

晓花家住鲁山县农村,出生时身长、体重正常,但生长缓慢,一直比同龄的孩子矮,而且走路步态异常。10岁时,家人曾带她到当地医院就诊,应用生长激素治疗1年,但身高并无多大改善,于是停用。后来,晓花开始出现双膝关节疼痛。2023年,在市一院未来路院区开展的一次义诊活动中,晓花的父亲带她前去就诊。

丁红霞说,晓花来就诊时身高只有126.7cm,相较于同年龄同性别儿童偏低,属于重度生长缓慢。经查体发现孩子牙齿稀疏、四肢长骨远端粗大、脊柱生理曲度改变、行走步态异

常、X型腿。经询问家族史发现,晓花的父亲身高155cm,母亲身高139cm、O型腿。晓花有两个姐姐,大姐身高正常,二姐身高仅141cm。

经检查,晓花的肾功能、甲状腺功能、性激素均正常,但是骨代谢指标异常,其中磷 0.95mmol/L(0.87-1.45),碱性磷酸酶 422U/L↑,25-羟基维生素D21.90ng/mL↓,甲状腺旁腺素正常。

“看起来像是低血磷性佝偻病,可她的血磷虽然低,却仍在正常值之内,那么会是软骨发育不全吗?”丁红霞一直在推断晓花的病情,“无论是哪种,想要确诊都必须做一下基因检测。”

然而,晓花家生活拮据,凑不出几千元的基因检测费。为了帮助晓花尽快确诊,丁红霞联系河南科技大学附属医院一家罕见病科研项目的研究人员,帮她申请了免费基因检测。

今年5月,晓花及其父母、二姐的基因检测有了结果。

结果显示,晓花及其母亲、二姐均存在PHEX基因变异,从而确定晓花个子矮小确因X-连锁显性低血磷性佝偻病引起,而且存在家族遗传的特征。这是丁红霞从业近20年来,第一次亲自确诊这种罕见病。

## 何为X-连锁显性低血磷性佝偻病?

丁红霞说,X-连锁显性低血磷性佝偻病是一种十分罕见的骨骼矿化异常性疾病,其发病率约为39/100000-5/100000。此病系各种原因导致的肾脏排磷增多引起,若发现治疗不及时,很可能导致残疾和畸形。低血磷性佝偻病最典型的表现包括低磷血症、下肢畸形和生长缓慢,有的小朋友可能出现骨痛、关节痛、肌力下降、容易蛀牙、步态异常(鸭步)、行走困难等表现。

丁红霞查阅文献得知,虽然约98%的此类疾病患者血磷水平显著降低,但仍有约2%的患者血磷水平处于正常范围的低限。晓花就属于比较特殊的2%的患者。目前,晓花通过补磷、补充活性维生素D治疗,关节疼痛症状已明显改善。

针对此病例,丁红霞提醒说,如果孩子有不明原因的矮小(尤其是显著的矮小)、骨骼形态异常或不伴疼痛、步态异常等症状,补充钙及维生素D不能改善症状时,要警惕是否患上了罕见的低血磷性佝偻病。早发现早治疗,有助于改善孩子的身高及发育状况,将危害降至最低。

## 爱眼日主题活动 在新华路小学举行

□记者 王春霞

本报讯 6月6日是第29个全国爱眼日。当日上午,一场以“爱眼护眼,保护青少年眼健康”为主题的爱眼日征文活动颁奖仪式暨爱眼护眼知识讲座在卫东区新华路小学教育集团新华路校区举行。

为迎接第29个全国爱眼日,提高学生爱眼护眼意识,降低近视发生率,平顶山日报社联合平顶山眼科医院、新华路小学教育集团新华路校区,在新华路校区开展了“爱眼护眼,保护青少年眼健康”主题征文活动。此次征文活动共收到学生作文100余篇。经过专业人员评选,评出一等奖1名、二等奖3名、三等奖6名。

新华路校区业务副校长刘璨宣布获奖名单后,平顶山眼科医院副院长涂志刚及出席仪式的校领导为获奖学生颁发了奖状和奖品。平顶山眼科医院为获奖学生提供了太阳镜、定制水杯等奖品。

颁奖仪式之后,平顶山眼科医院视光部主任熊磊磊为全校师生带来了一场爱眼护眼知识讲座。她介绍了科学用眼的知识和方法,提醒同学们日常生活中要多吃蔬菜水果,增加户外活动,控制电子产品的使用,定期检查视力等,养成科学的用眼习惯,这样才能保护眼健康。

# “稳控”身心 “护航”手术

——记平煤神马医疗集团总医院麻醉与围术期医学科副主任张立群

□本报记者 杨岸萌 文/图

当教师的父亲在他高考后帮他选择了医学院,学了当时全国只有四五所大学开设的麻醉专业,他成为湖北医药学院(原湖北鄂州医学院)首批招生的麻醉专业学生;1996毕业后进入平煤神马医疗集团总医院(以下简称总医院)麻醉与围术期医学科工作至今,他就是科室副主任张立群。

28年,张立群把自己的青春年华全部奉献给了手术室,兢兢业业、精益求精、博采众长,扎实掌握了麻醉相关理论和熟练的操作技能,积累了丰富的临床经验。

## 责任扛在肩 技术常提升

麻醉的成功与否,是一台手术能否顺利完成的关键。在张立群看来,作为一名麻醉医生,需要很强的责任心。从走进手术室那天开始,他就严格要求自己。

“理论知识只要肯学就能掌握,但是实际操作却需要‘真刀实枪’上阵,所以我们要抢着干活,增加操作机会。”张立群说,扎静点、硬膜外穿刺、超声引导下的动静脉穿刺、气管插管,现在手术麻醉的重要技术他均能熟练运用。

患者李先生全身大面积烧伤被送往手术室做清创手术,术前,需要通过动脉穿刺监测动脉压,然而患者全身肿胀,根本无法通过触诊找到桡动脉搏动。如此情况下,张立群熟练运用超声引导下的动静脉穿刺技术进行穿刺,顺利监测到动脉压,做好麻醉、气管插管,辅助手术成功完成。

超声引导下各种神经阻滞技术的



张立群正在给患者做气管插管

应用让一些特殊患者得到更完善的麻醉效果,减少了麻醉并发症的发生;硬支镜及纤支镜在临床麻醉应用,有效避免了暴力插管、盲探插管对患者造成的损伤,更能为麻醉管理的精准性提供可靠的凭证。张立群不仅主动学习掌握了多项技术,还毫不吝啬地指导科室的其他同事学习运用。

张立群的同事张瑞权说:“有啥不懂不会问张哥准没错,他也经常教我们各种技术,大家的成长他有很大功劳!”

## 拓宽知识面 应对危急重

麻醉医生在手术室可能会遇到各种病患,尤其是合并内外科疾病的患者,外科手术和内科疾病可能会互相影响,这时候就需要麻醉医生做好“稳控”

工作,让患者生命体征保持平稳,从而顺利进行手术。

42岁的张先生被确诊患有纵隔副神经节瘤,此类瘤有嗜铬细胞类和非嗜铬细胞类之分,前者如被刺激、碰触瘤体就会瞬间释放儿茶酚胺类激素,此类激素会导致血压瞬间升高,如果不能有效控制血压,会大大增加患者死亡率。

不幸的是,张先生所患即为嗜铬细胞类的纵隔副神经节瘤,而幸运的是,他遇到的是张立群。术前,张立群详细了解张先生的病史,发现他的血压并不高,由于血压高是嗜铬细胞类纵隔副神经节瘤的表征之一,考虑他患的是非嗜铬细胞类的瘤。为了保险起见,张立群根据之前掌握的相关知识,同时制定了术中控压方案。也正是因为张立群的

谨慎,术中张先生血压增高时,才能有效应对,及时控制血压,保障了手术的顺利进行。

“我也是后来才听医生说起手术中的突发风险,幸亏是遇到了细致的麻醉医生,要不然命都可能没有了。”张先生在电话中再次感谢张立群。

每天数台手术,从2017年担任副主任开始主持科室业务学习、技能培训、疑难病例讨论、麻醉质量管理等,张立群带着大家博采众长,拓宽知识面,提高技术水平,用丰富的理论知识、过硬的技术辅助完成各类手术,赢得外科医生和众多患者的信赖和称赞。

## 苦累随风去 病除心自安

采访当天,张立群为一位70多岁的高位截瘫患者做了麻醉。

上午8点半准备,10点多开始至下午两点手术结束,其中3个多小时的手术时间,张立群紧盯监测设备各项数据,关注警报声音,未离开手术室半步。

“患者因为骑车摔倒导致颈髓损伤、颈椎管狭窄,手术难度较高。再加上他年龄大,还有冠心病史,所以麻醉要非常谨慎。”张立群说,其实这个手术的时间对他们来说是常见的,“我们做麻醉医生的都有少喝水的常识,要尽可能减少术中外出的可能。苦累是有,但是看到患者成功手术、健康出院就很开心。”

急诊加班随叫随到,不歇午觉已成习惯,孩子全靠家人照看,28年来,张立群永远把患者放在第一位,以严谨认真、一切以病人为中心的工作态度,以解除患者疾苦为目的,恪尽职守,不怕苦不怕累,不计较个人得失,做好每一次的麻醉,为众多患者的手术保驾护航。