

# 13岁男孩突然抽搐还跛行 原来竟是患了一种罕见病

宝丰县医疗健康集团  
妇幼保健院院区：  
微创悬吊手术解决  
患者尿失禁困扰

□记者 魏应钦  
通讯员 张晓丽

## 析病因

原来是患了遗传性罕见病

亮亮连续发生抽搐，会不会是癫痫或脑炎呢？

刘卫红通过对患儿病史、查体、影像学、化验结果等进行详细了解及认真梳理，抽丝剥茧分析病情，凭借24年儿科医疗经验，她认为患儿绝非单纯的癫痫或脑炎那么简单，高度怀疑亮亮患有“甲基丙二酸血症合并同型高半胱氨酸血症”。后经血尿串联质谱及基因检测，证实了她的推断。

刘卫红介绍，甲基丙二酸血症(MMA)是一种常染色体隐性遗传性疾病，是先天性有机酸代谢病，属于罕见病中较常见的一种。我们每个人体内产生的有机酸，通过正常的新陈代谢，一般都

能排出体外。但是，这种患者由于代谢出现障碍，体内的有机酸会越积越多，导致出现自身中毒，可累及多个系统和脏器。这种患儿常被人称为“柠檬宝宝”。由于患者症状复杂多样，缺乏特异性，在临床诊断上难度很高。

甲基丙二酸血症分为早发型和迟发型，早发型一般在新生儿或婴幼儿期发病，迟发型可见于所有年龄段。“婴幼儿期，我曾经遇见过几例，亮亮属于迟发型，是我诊治的第一例。”刘卫红说，甲基丙二酸血症合并同型高半胱氨酸血症是甲基丙二酸血症的一种类型。亮亮因神经系统受累导致语言、运动、记忆力受损，并引发了癫痫。

## 说治疗

早发现早治疗，可恢复正常生活

明确诊断后，刘卫红为亮亮制定了个性化、阶段化的精准治疗方案，包括肌注羟钴胺，口服甜菜碱、左卡尼汀、叶酸等。2月13日入院后，在半个多月的时间里，亮亮接受了规范化的药物治疗，刘卫红等医护人员积极对患儿及家长讲解了甲基丙二酸血症的相关知识，并对他们进行心理疏导，帮助亮亮申请了慢性病救助，尽力减轻家庭的经济负担。

经过精心治疗，亮高的症状得到了明显缓解，3月初出院时，亮亮妈妈紧张的心终于放下来了，感激地说：“我们来市第一人民医院真是来对了，感谢你们给孩子查清了病因，解决了问题！”

“甲基丙二酸血症是少数可以治疗的遗传代谢性疾病之一，如果治疗依从性好的话，患儿可以像正常同龄儿童一样生活学习。”刘卫红说，如果新生儿或婴幼儿生长发育迟缓，吃奶不好，喂养困难，嗜睡、精神状态不好等情况要特别注意，新生儿筛查联合基因检测有助于甲基丙二酸血症的早期诊断，早期治疗可有效降低致残率及病死率；对于迟发型的患者，如果出现困倦乏力、运动迟缓、智力或认知能力倒退、抽搐等症状要特别注意，精准分型并进行针对性治疗，可以有效控制病情。

(本报记者 王春霞)



## 周一诊

如果您正在遭受疾病的困扰，如果您想寻求专家的帮助，拨打电话13592191890，本报记者帮您问专家！

## 身边病例

家住叶县的亮亮(化名)是一名13岁的男孩，阳光开朗。半年前，亮亮妈妈发现孩子动不动就喊累，并出现尿床尿裤子的情况，记忆力越来越差，说话没有之前流畅，走路姿势也出现异常。今年2月份，亮亮又突然出现了抽搐。于是，亮亮妈妈带他来市第一人民医院未来路院区儿科三病区找刘卫红主任就诊。

在就诊过程中，亮亮再次发生抽搐，持续时间长、烦躁，缓解后四肢抖动、走路跛行。亮亮妈妈急坏了，孩子到底得了什么病？还能不能治好？

爱在雷锋月 巾帼展风采

## 三八节，她们捐献热血聚爱心

市二院义诊活动  
关爱女性健康

□记者 魏应钦 通讯员 李琳

本报讯3月8日上午，市二院乳腺科、妇产科在门诊楼一楼大厅联合举办三八国际妇女节义诊宣教活动，为来院就诊的女性朋友提供健康咨询和知识宣传服务，并在活动当日推出免门诊诊查费及系列优惠活动。

活动当天，前来咨询的群众络绎不绝。乳腺科主任景艺，妇产科主任赵嵩、护士长王艳艳带领的医护团队为义诊群众普及常见疾病的预防、女性保健与生理健康等方面的常识，并为有需求的女性提出个体化、专业化的诊疗意见和建议。

医护团队通过设立健康咨询台、发放宣传资料等方式向广大群众普及女性健康知识，进一步提高女性自我保健意识。医护人员专业精湛的医学知识、热情周到的服务和耐心细致的解答，受到了现场群众的一致好评。

美丽巾帼绽芳华，关爱女性送健康。此次义诊通过“一对一”“面对面”的方式，向群众耐心细致地讲解女性保健相关知识，提醒大家培养良好的卫生习惯，在平时生活中注意预防并定期进行体检，做到早发现、早治疗。

□记者 王春霞 文/图

本报讯3月8日，当学习雷锋月与三八国际妇女节相遇，一场以“爱在雷锋月 巾帼展风采”为主题的无偿献血暨造血干细胞“救”在身边公益活动在市区鹰城广场举行，许多女性及爱心组织纷纷加入无偿献血行列，以实际行动践行雷锋精神。

这场主题公益活动由市红十字会、市红十字中心血站主办，市无偿献血暨造血干细胞志愿服务队、市红十字人道救援队、新华区老年体协健步走团队、市红十字爱心转运志愿服务队、市中平安科红十字志愿服务队、市红十字急救救护志愿服务队、驰远工程管理有限公司等爱心团队纷纷响应并参与活动。

在活动仪式上，市无偿献血暨造血干细胞志愿者服务队队长程相斌宣读了倡议书，呼吁“全市广大爱心人士和志愿者朋友，在身体条件允许的情况下，伸出手臂，挽起衣袖，踊跃加入无偿献血行列中来，尽己所能贡献力量，让更多的患者重燃生命的希望，让无数的家庭重温幸福时光，以实际行动发扬雷锋精神”。活动现场，市红十字人道救援队的队员利用模拟人，为市民讲解演示心肺复苏、海姆立克等急救知识和操作方法。

与此同时，许多志愿者纷纷登上旁



新华区老年体协健步走团队的赵仙玲正在献血

边的献血车，撸袖献血。新华区老年体协健步走团队的赵仙玲、武代每人献了400毫升全血，她们已连续多次参加团队组织的集体献血活动，纷纷表示很开心用这种奉献爱心的方式度过三八国际妇女节。来自驰远工程管理有限公司的贾亚兵等爱心人士排队献血后，又在献血车前集体合影留念。带队的该

公司总经理贾朝伟说：“三月是学雷锋月，无偿献血，无上光荣。希望通过献血活动，让我们的雷锋精神世代相传，让我们的世界更加美好。”国家统计局平顶山调查队的5名工作人员也赶来参加献血，并合影留念。市红十字人道救援队的队员邵巧、梁宝宝等人也来到献血车上，排队检查，参加献血。