

走路晚、爱摔跤、步态异常……

# 警惕“偏爱”男孩的遗传病

本报记者 王璐 通讯员 姚家琦 康庆云

有这样一群孩子，随着年龄的增长，他们的肌肉逐渐萎缩甚至需要轮椅代步，最终失去自理能力，他们是罕见病——杜氏进行性肌营养不良(DMD)患者。每年的9月7日是世界DMD关爱日，专家呼吁，生命的路上不能让孩子掉队，DMD患者需要更多的关心和关爱。

如果只是安静地坐着看书、玩玩具，4岁8个月的男孩乐乐很难被发现身体的异常，但他是一名DMD患儿，在4岁5个月时确诊。“刚开始以为是身体弱。”妈妈李女士说，乐乐1岁半才能独立行走，还容易摔跤。后面情况越来越严重，蹲下去再站起来需要依靠支撑物帮助，她才意识到事情可能没那么简单，带着孩子到医院就诊。经过精准基因检测，确诊乐乐患上了一种叫杜氏进行性肌营养不良(DMD)的遗传性疾病。“现在一年的药物治疗费用大概要十多万，只要为了孩子，再难我也要坚持下去。”目前乐乐已经接受治疗3个月，运动功能有所改善。

“作为一名医生，看到乐

乐的恢复情况很欣慰。”湖南省儿童医院副院长、神经内科主任医师吴丽文介绍，杜氏进行性肌营养不良(DMD)是抗肌萎缩蛋白基因的致病性变异所导致的一种X-连锁隐性遗传性疾病，其发病率在存活男婴中为1/5000。该病绝大多数患者是男孩，女性致病基因携带者大多表型正常，仅有部分携带者出现肌痛和轻中度肌无力等症。DMD患儿在婴幼儿时期仅血肌酸激酶显著升高；3~5岁在爬楼、跑跳等运动方面明显落后；后随病情进展出现脊柱前凸、跟腱挛缩等症状，约12岁丧失独立行走能力；部分患者在智力、学习方面存在异常表现。20~30岁因呼吸系统并发症或心衰死亡。

“十年前，DMD平均诊断年龄要到7~9岁。而目前，一个孩子若在3~5岁出现轻微异样步态，很快就能确诊。”吴丽文表示，根据湖南省儿童医院数据统计，近三年，医院接诊DMD患儿4000余人次。目前DMD的治疗通常是以激素治疗为基础的多学科、全生命周期管理。2022年1月，DMD外显

子53跳跃药Viltolarsen国际多中心临床试验在湖南省儿童医院启动，已有8名DMD患儿接受治疗。2024年5月，随着新药Vamorolone的引入，医院已有10余名患者接受了该项治疗，经治疗后其运动功能均得到了一定程度的改善，提高了患儿及家庭的生活质量。

吴丽文表示，对于遗传性疾病而言，通过婚前检查、孕前检查、产前检查等措施来防止疾病遗传给下一代至关重要。育龄或备孕夫妻，可通过DMD基因携带者筛查、扩增性携带者筛查等方式，了解自身致病基因携带情况，评估生育患儿的风险。DMD患者及双亲进行基因检测后，明确基因突变位点和类型，可对父母进行再生育指导，再生育时需进行产前诊断。家族中的其他女性也有可能为突变基因携带者，生育时也需做好预防。

“罕见病患者不应该是孤岛。”吴丽文呼吁，罕见病涉及药物使用、医疗福利、社会保障等多个领域，期待给予这些孩子和家庭更多的关注，让他们能重新拥有生命的色彩。

## 湘雅三医院实施首例新技术治疗糖尿病足

近日，中南大学湘雅三医院内分泌科莫朝晖教授团队通过多学科合作，采用全球最先进的Vanta免充电脊髓电刺激系统为一名糖尿病足久治不愈的患者实施手术，避免截肢风险。该患者成为中南地区首例应用该新技术治疗的患者。据悉，脊髓电刺激是采用“弱电流”刺激方式，将神经刺激器产生的电脉冲传至脊髓，对“疼痛信号”的传导进行干预和阻断，并且通过抑制交感神经对血管的收缩作用扩张血管、改善血流。缓解患者疼痛的同时帮助足部溃疡愈合。

通讯员 王芳 庄恺 摄影报道



## 接触牲畜后，大叔患上“懒汉病”

本报讯（通讯员 高晶晶 胡珏秦璐）近日，长沙市中心医院（南华大学附属长沙中心医院）接诊了接触牲畜运输车而感染布鲁氏菌病的患者。医生介绍，布鲁氏菌病，是一种人畜共患传染病，因患者临床表现常有全身无力、无精打采、身体发懒、不能干活等症状，俗称“懒汉病”。

60岁的吴建新（化名）是一名洗车店老板，1个月前

他莫名其妙出现胃口变差、体重下降、疲乏无力症状，半个月前开始腰痛、膝关节疼痛，尿痛，一周前出现发热和头痛就诊。神经内科副主任、主任医师胡珏接诊后询问得知，吴建新2个月前曾清洗牲畜运输车且没有佩戴任何防护用具。根据这个经历，胡珏为患者进行血培养，结果提示马尔他布鲁氏菌，被确诊布鲁氏菌病，立即予以针对性治疗，患者病

情逐渐好转。

布鲁氏菌病可防可治，关键在于提高警惕、做好防控。比如，食用鲜牛奶、羊奶时应加热煮沸；烤牛羊肉时要确保熟透；切菜时注意生熟分开并定期对刀具、菜板进行消毒。对于饲养和屠宰以及运送牛、羊、猪等动物的人群，应定期对牲畜进行疫苗免疫、对饲养场所进行消毒清扫并加强个人防护。一旦怀疑感染应及时就医并接受规范治疗。

■门诊新闻

## 血糖爆表却不知 男子手指被木刺扎伤险截指

本报讯（通讯员 李洁）娄底66岁的朱先生半个月前在家劳作时不小心被小木刺扎伤了右手拇指，由于创面非常小，他没有当回事。2天后，被扎伤的手指出现红肿、疼痛，无法活动，到当地医院进行切开引流和抗感染治疗后半个月，伤口并未好转，拇指反而肿得越来越厉害，局部逐渐发黑并流脓，为求进一步治疗，朱先生来到湖南省人民医院手足显微外科就诊。

接诊的邓淑华医师为朱先生进行了详细检查，发现其右拇指至手背、大鱼际明显肿胀被脓液包裹，右拇指背侧可见皮肤坏死伴发黑，测随机血糖高达36.02mmol/L，考虑“脓性指头炎”，面临截指的风险，需立即手术治疗。

该院手足显微外科立即启动糖尿病MDT多学科团队，彻底清创去除坏死组织，采用抗生素骨水泥填塞+VSD负压吸引术，有效控制创面感染，经过十天精心治疗和护理朱先生保指成功，血糖也得到有效控制。

该院手足显微外科主任陈建民介绍，脓性指头炎是手指末节掌面的皮下组织化脓性感染，多由刺伤引起，致病菌多为金黄色葡萄球菌。早期表现为指头发红、轻度肿胀、针刺样疼痛，继而肿胀加重、疼痛剧烈。糖尿病长期处于高血糖状态，可加速手指感染坏死，往往是伤口恶化的“帮凶”。

陈建民提醒，要预防“脓性指头炎”首先需积极控制糖尿病，同时重视手部损伤，及时碘伏消毒，不随意拔倒刺，修剪指甲或趾甲不可过短。对于皮肤病，尤其是瘙痒性皮肤病、皮肤外伤，应及时治疗，避免感染加重造成严重并发症。

## 八旬老太遭遇“蛇缠腰” 医生提醒： 这几类人群最易被“蛇”缠

本报讯（通讯员 薛娟）家住长沙81岁的肖奶奶，因“蛇缠腰”入住湖南省第二人民医院（省脑科医院）全科医学科治疗，全科医学科主任医师、主任李毅芳带领医疗团队为老人进行规范诊疗后，现在肖奶奶病情日益好转。

“蛇缠腰”在医学上被称为带状疱疹，是一种影响神经和皮肤的感染性疾病，由水痘带状疱疹病毒感染引起。带状疱疹可导致后遗神经痛，这种疼痛可能会持续几个月，甚至长达几年，让患者痛苦不堪。

李毅芳提醒，这几类人是带状疱疹高发人群：中老年人，特别是超过50岁的人群，久病身体虚弱的人，免疫力低下的人；慢性病患者，恶性肿瘤患者；长期服用糖皮质激素或者其他免疫抑制剂的人；外伤、近期精神压力大或者长期熬夜、过度劳累的人。

带状疱疹的治疗主要包括抗病毒治疗、减轻神经痛、营养神经及提高免疫力、心理支持等。

患者需保持皮肤部位清洁、干燥，禁止触摸和抓挠皮肤；穿宽松纯棉衣服，勤换衣服；健侧卧位，避免压破水泡，避免皮损处感染。

李毅芳提醒，带状疱疹的早期症状有刺痛、瘙痒或局部皮肤的灼热感，随后会出现疱和疼痛。因此，一出现这些症状，应尽早就医。接种带状疱疹疫苗是目前预防带状疱疹最经济有效的手段。此外应建立健康的生活方式，提高免疫力，注意保持心情愉快，营养均衡、戒烟酒，适度运动，避免感染。