



出生就患上罕见病苯丙酮尿症,需终生“定制喂养” 在父母和医生的陪伴关爱下创造奇迹 “不食人间烟火”18年的他圆了大学梦

本报11月20日讯 18年前,一个小男婴在湖南省妇幼保健院呱呱坠地,却被确诊为苯丙酮尿症患儿。这是万分之一的罕见病,一种终生需要控制饮食的遗传代谢疾病,如果不加以治疗、控制,智力就会一天一天的下降,最终会变得不会读书、不会说话、不会认字,就连生活也不能自理。

在医生的帮助下,家长开始了长达18年的“定制喂养”。终于,“不食人间烟火”的男孩慢慢长大,并进入了心仪的大学。

今日,我们走近苯丙酮尿症患者麟儿(化名),听听他的故事。

罕见病宝宝 一出生吃喝都需定制

18年前,一个小男婴麟儿(化名)在湖南省妇幼保健院呱呱坠地,一个新生命的诞生,给小家庭添加了一些欢声笑语。

但新生儿疾病筛查后,麟儿被确诊为苯丙酮尿症患儿。这是一种终生需要控制饮食的遗传代谢疾病,从确诊那一刻起,不仅喝母乳要控制,吃米饭要控制,而且所有的鱼类、肉类、虾类、豆类、坚果、鸡蛋等食物一辈子都不能入口,除了这些,他还要喝特制奶粉、吃特制大米、面食、蛋糕等。

这个病如果出生后不加以治疗、控制,他的智力就会一天一天的下降,最终会变成不会读书、不会说话、不会认字,就连生活也不能自理的弱智儿童。

麟儿父母第一时间得知病情后,非常崩溃,断掉了对外界的任何联系,在家抱头痛哭。他们不相信,这尚在襁褓中的小婴儿会患苯丙酮尿症,更加不相信这万分之一的罕见病被他们的孩子遇上了。

18年“定制喂养” 孩子像正常宝宝一样长大

得了病已是事实,不能因此耽误孩子的一生。第二天,夫妻俩抱着孩子再次来到了省妇幼,就这样,18年来,夫妻俩每隔一段时间就会带着孩子来省妇幼新生儿疾病筛查中心复查。麟儿妈妈为了能够给予麟儿更多的陪伴与关爱,辞去了工作做了全职妈妈,从此养家的重担就全部压在了爸爸一人身上。

回想起这18年来的生活,麟儿妈妈告诉记者,孩子从被确诊的那一刻起,自己每天都要计算奶量。孩子大一点后,又准备每天的三餐,中午饭送到学校,没有一顿落下。

“孩子从小就很克制,很懂事。”有一次,看见别的小朋友吃冰淇淋,麟儿特别想吃,看见小朋友丢弃的冰淇淋包装纸,他立即跑上前。见妈妈着急,嘴里急忙解释说:妈妈,我不吃,就是看看。

回想着18年来孩子的成长历程,麟儿妈妈的眼角不禁泛起了泪花,“幸好遇见鄢慧明医生,如果没有他们长期一丝不苟的治疗和随访追踪管理,我的孩子不可能跟别人的孩子一样健康快乐成长,更不可能去读书,上大学。”

鄢慧明表示,医院一直坚持以三级网络防控出生缺陷,坚持早发现、早诊断、早治疗,随访追踪不间断,治疗患儿不失联的工作模式,帮助每个宝宝健康成长。鄢慧明建议,刚生宝宝的家长,一定要给孩子做新生儿疾病筛查,失查和筛查的结果不同,命运也截然不同,只要进行了新生儿疾病筛查,就能给孩子带来改变命运的机会。

■记者 李琪
通讯员 罗燕 鄢慧明
实习生 龙飞鹏

延伸

苯丙酮尿症(简称PKU):是由于苯丙氨酸代谢过程中缺少羟化酶,不能代谢食物中的蛋白质,最后导致苯丙氨酸及其酮酸毒性代谢废物在体内蓄积,并从尿中大量排出。是常染色体隐性遗传代谢疾病,是一种氨基酸代谢病。

主要临床特征为持续恶化的智力低下、抽搐、癫痫、头发黄、皮肤白、湿疹、尿液中伴有鼠尿味等。

目前,新生儿疾病筛查是苯丙酮尿症早期发现、早期治疗、早期干预最有效的方法。

“军团病”:是由军团菌属细菌引起的临床综合征,1976年美国费城退伍军人协会会员中曾爆发急性发热性呼吸道疾病,221人感染疾病,34人死亡,大多数死者都是军团成员,军团病由此得名。

军团菌为需氧的多性革兰阴性菌,广泛存在于自然环境中,其传染源是水源和空调系统,通过空气传播。

临床表现有肺炎型和非肺炎型,临床诊断比较困难,必须进行血清学或病原学检查方可确诊。

军团菌病有一定的病死率,年龄越大,病死率越高,有基础疾病或免疫缺陷者病死率亦高。如能早期诊断及给予有效治疗,病死率可降低。

旅游归来患上致命肺炎 原来是感染了罕见的“军团菌” 经过18天抢救治疗才转危为安

本报11月20日讯 长沙56岁的黄先生,前段时间到川藏高原游玩,没想到感染了罕见的军团菌,引发致命肺炎,在湖南省人民医院呼吸与危重症医学科RICU经过18天的抢救治疗才转危为安。

黄先生既往有糖尿病史,免疫力低,加上入住住宿卫生条件有限,高原反应,才感染此病菌。省人民医院呼吸与危重症医学专家提醒,外出游玩,要量力而行,选择干净的住宿和饮食,如有不适,尽快就医。

出去玩一趟,差点丢了命

“本想出去放松一下,没想到差点把命丢了。”今天,已经恢复平稳生命体征的黄先生仍心有余悸,今年10月,他与家人到川藏高原游玩了半个月。

旅途中黄先生曾出现低热、胸闷、气促等情况,认为只是感冒外加高原反应,自行服用了感冒药。没想到,回来后黄先生发起了高烧,胸闷、气促的情况加重。

10月31日,黄先生到湖南省人民医院急诊科就诊,病情危重的他被收入呼吸与危重症医学科RICU。

2天后,黄先生的基因检测结果确诊为嗜肺军团菌肺炎,经过18天的治疗,黄先生终于转危为安。

军团菌主要来自土壤和水

呼吸与危重症医学科RICU主任李建民介绍,军团菌主要来自土壤和水,可在不经常使用的水龙头、淋浴器、不流动的水中大量增殖,以呼吸道途径传播,是具有高度爆发流行性质的气溶胶介导的严重呼吸道感染病。

李建民表示,感染军团菌潜伏期约2~10天,会表现为肺炎的症状,临床表现复杂多样,如反复寒战、高热、伴头痛、肌痛、乏力,可以累及多个脏器,病情凶险、病死率高,因早期类似感冒,易误诊、漏诊。防止军团菌感染,在日常生活中要注意,长期不用的空调、饮水机、淋浴器等设施,使用前先让水龙头出水至少5分钟以上,同时防止吸入流出的水产生的水雾溶胶。

提醒:高原旅游要量力而行

专家表示,在计划要前往高原旅行前,建议先做个全面的身体检查,确认自己是否有不适宜上高原的疾病。

高原反应一般会延迟4~6个小时后出现,经过最剧烈的反应后,人体将会慢慢适应高原环境,慢慢好转。所以,旅途中可以携带短时间见效快的抗高反药物来缓解高原反应。

■记者 李琪
通讯员 吴靖 实习生 龙飞鹏

省级媒体 权威有效 鼎极文化独家总代理
鼎极便民信息
经办热线 13875895159
郑重提示:登报用报须谨慎,确认资信勿盲目
60元/行 执行官方格式,每行最多排13个6号字,标题至少占两行

作废公告
依据湖南省长沙市开福区人民法院(2020)湘0105执恢959号的协助执行通知书,将被执行张赞辉名下位于长沙市雨花区劳动东路139号新城新世界B4栋1501号房屋、产权证号为:711136611号的房屋所有产权证与编号为:长国用(2012)第050189号的国有土地使用权证及编号为:511050610号的其他项权证一并登报公告作废。
长沙市开福区人民法院

作废公告
依据湖南省武冈市人民法院(2020)湘0581执1019号的协助执行通知书,现将登记在被执行人曾英娥名下位于长沙市开福区福元西路108号汇福苑3栋901室的房屋、产权证号为:湘(2017)长沙市不动产权证号:0174221号的房屋不动产权证与该院房屋编号为20170166940号、20190289445号的其他项权证一并登报公告作废。
湖南省武冈市人民法院

作废公告
依据湖南省宁乡市人民法院(2020)湘0124执恢684号之三协助执行通知书,现将登记在被执行人张为民名下位于长沙市开福区福元西路108号汇福苑510房的房屋不动产权证(权证号:716079779)和其他项权证(权证号:20170113102)一并登报公告作废。
宁乡市人民法院

作废公告
依据湖南省长沙市岳麓区人民法院(2020)湘0104执恢1606号之一的协助执行通知书,现将登记在被执行人李奇名下位于长沙市岳麓区麓松路459号东方红小区长丰37栋507号房屋过户至买受人雷文志名下;将产权证号为:711113452号的房屋所有产权证登报公告作废。
长沙市岳麓区人民法院

作废公告
依据湖南省长沙市岳麓区人民法院(2020)湘0104执恢1606号之一的协助执行通知书,现将登记在被执行人李奇名下位于长沙市岳麓区麓松路459号东方红小区长丰37栋407号房屋过户至买受人刘志辉名下;将产权证号为:711113451号的房屋所有产权证登报公告作废。
长沙市岳麓区人民法院

解散(清算)公告
岳阳明泰进出口贸易有限公司经股东会决议解散,请各债权人自本公告见报之日起45日内向本公司解散清算组申报债权。联系人:李琼巧,电话18974993297

解散(清算)公告
岳阳诚和进出口贸易有限公司经股东会决议解散,请各债权人自本公告见报之日起45日内向本公司解散清算组申报债权。联系人:邹雪英,电话18974993297

遗失声明
紫金财产保险股份有限公司湖南分公司营业处遗失机动车交通事故责任强制保险单7904625、紫金财产保险股份有限公司湘江支公司遗失机动车交通事故责任强制保险单12995630、1995641-12995650,机动车综合商业保险单3841905、3842941-3842950,声明作废。

作废公告
依据湖南省长沙市天心区人民法院(2020)湘0103执恢832号的协助执行通知书,将被执行人董小玲名下的位于长沙市开福区福成路49号水韵花都家园C栋701号房产、编号为长国用(2009)第075090号的国有土地使用权证登报公告作废。
长沙市天心区人民法院

遗失声明
张武(身份证号码为:430103197808194511)不慎遗失货补凭证一张,凭证号是:200802051183A;特此声明作废。

遗失声明
医学临床研究杂志社遗失单位公章一枚,特声明作废。

作废公告
依据湖南省长沙市芙蓉区人民法院(2019)湘0102执4021号之二的协助执行通知书,现将登记在被执行人杨双牛名下的位于长沙市开福区东风路248号鸥波大厦2726号的房产、产权证号为:716194366号的房屋所有产权证与该院房屋编号为长国用(2016)第052451号的国有土地使用权证及该院房屋编号为:516056967号的其他项权证一并登报公告作废。
长沙市芙蓉区人民法院

作废公告
依据湖南省长沙市芙蓉区人民法院(2020)湘0102执恢643号之一的协助执行通知书,现将登记在褚凌名下的位于长沙市岳麓区咸嘉湖西路338号翡翠华庭2、4、5栋1105号的房屋、产权证号为:716223205号的房屋所有产权证与该院房屋编号为:20180190339号、516064858号的不动产权证证明号一并登报公告作废。
长沙市芙蓉区人民法院

减资公告
岳阳万家园物业有限公司经股东会决议拟将注册资本从500万元减至50万元整,请债权人自见报之日起45日内向本公司申报债权。
联系人:何总 15173081288

遗失声明
国际泌尿系统杂志编辑部遗失单位公章一枚,特声明作废。

遗失声明
长沙荣鹏建筑劳务有限公司遗失公章一枚,声明作废。

注销公告
中国医师杂志社拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,现已成立清算组。请债权人自2020年11月19日起90日内向本清算组申报债权。
特此公告。

注销公告
国际泌尿系统杂志编辑部拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,现已成立清算组。请债权人自2020年11月19日起90日内向本清算组申报债权。
特此公告。

注销公告
当代护士杂志社拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,现已成立清算组。请债权人自2020年11月19日起90日内向本清算组申报债权。
特此公告。

注销公告
健康必读杂志社拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,现已成立清算组。请债权人自2020年11月19日起90日内向本清算组申报债权。
特此公告。

注销公告
医学临床研究杂志社拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,现已成立清算组。请债权人自2020年11月19日起90日内向本清算组申报债权。
特此公告。

遗失声明
天安财险长沙遗失单证如下:车辆交强险保单1801702861-870商业险保单1702626761-770,特声明作废。

公告
2020年11月19日,长沙县烟草专卖局联合公安部门在长沙县黄花镇湘湖村汇森速运长沙分拨中心进行检查,查获一批涉嫌无烟草专卖品准运证运输的烟草专卖品,包括“利群(新版)”、“双喜(软经典)”等9个品种共计400条,我局依法予以先行登记保存(先行登记保存通知书号码:0004215)。请上述涉案物主于本公告发布之日起六十日内,到我局(地址:湖南省长沙县板仓路37号,联系电话:0731-84011752)接受调查处理。若逾期不接受调查处理,我局将依据《湖南省烟草专卖管理办法》第二十条及相关法律法规规定,依法对涉案烟草专卖品作出处理。
长沙县烟草专卖局

减少注册资本公告
根据2020年11月20日湖南轩子物贸易有限公司股东会决议,本公司拟将注册资本从1000万元减至300万元,现予以公告。为保护本公司债权人的合法权益,自本公告见报之日起45日内,债权人有权要求公司清偿债务或者提供相应的担保。本公司联系方式:13574139719 联系人:黄慧

◆文洁(父亲:文友军,母亲:刘荣红)遗失出生医学证明,编号:O430830922,声明作废。

◆彭国安遗失道路运输经营许可证,证号:430903202578,特此声明作废。

◆邱莫少(父亲:邱晗,母亲:肖红荣)遗失出生医学证明,编号:R430149301,声明作废。