

10岁女孩频繁抽搐 西安大兴医院医生抽丝剥茧查出罕见病

阳光讯(记者 张华)一看到有人抽搐,很多人立刻想到的就是“癫痫”,殊不知,这种错误认知可能会延误病情。10岁女孩婷婷(化名)得了一种经常抽搐的怪病,2岁时第一次发作,近几年抽搐次数越来越频繁,抽搐后,婷婷连说话都变得有些困难。孩子疾病发展得很快,找到病因迫在眉睫。

婷婷来自甘肃省,在她2岁时突发抽搐、意识不清、双眼凝视、四肢僵硬、呼吸急促等症状,几分钟后自行缓解,父母并未重视。直到婷婷7岁时,再次出现了这些症状,但更为严重的是,婷婷这次抽搐后连说话都变得有些困难。父母紧急把婷婷送到当地医院进行治疗,医生考虑是“癫痫”,给予药物治疗一段时间后,婷婷的抽搐症状仍未得到缓解。近一年来,婷婷抽搐次数越来越频繁,在当地医院就诊时被诊断为“低钙血症”,给予补钙治疗,但效果依旧不佳。

近日,为尽快找到病因,婷婷父母带着婷婷从甘肃来到西安大兴医院。

该院内分泌代谢科王杰主治医师接诊后详细询问了婷婷的病史,了解到婷婷在10个月大时因患先天性心脏病法洛四联症做过手术,3年前又因寰枢关节脱位做过手术。经过全面查体,婷婷被初步诊断为甲状旁腺功能减退症(以下简称“甲旁减”)。排除其他疾病后,该科主任邢影带领科室MDT团队结合心脏、关节发育畸形病史以及低钙抽搐、甲旁减等,考虑婷婷可能患有遗传病,建议进行基因检测。

基因检测结果证实了MDT团队的判断,结果显示:22号染色体上q11.21处缺失2.24Mb区域,诊断为“DiGeorge综合征”(DGS)。这是一种临床中罕见的染色体缺失类型遗传性疾病。DGS典型的临床特征包括胸腺缺失或发育不良、心脏异常、低钙血症和甲状旁腺发育不全。DGS在婴幼儿和儿童中的患病率约为1/2000-1/9700。

而甲旁减是一种罕见的内分泌疾病,是由甲状旁腺素合成或分泌缺乏引起的一组临床综合征,其临床特征

包括低钙血症、高磷血症、神经肌肉兴奋性增高和软组织异位钙化。在非手术性甲旁减中,遗传因素是主要病因之一。大约50%-60%的DGS患者会合并甲旁减,同时,DGS导致的甲旁减也是遗传性甲旁减中最为常见的类型。约90%的DGS患者在染色体22q11上存在1.5-3.0Kb的典型缺失区域,表明其发病原因可能与该区域中一个或多个基因突变或缺失有关。不幸的是,DGS目前没有可治愈的方法,且临床表现复杂多样。医生只能针对相关异常表现对患者进行长期治疗,如心脏/唇腭裂手术、语音治疗、鼻饲及心理治疗等。

该院专家表示,基因检测对于包括本病在内的遗传性甲旁减诊断是非常重要的确诊手段。因此,做好产前筛查及诊断对于DGS的防控极为必要,避免误诊为“癫痫”,甚至因对DGS认识不足让它成为“漏网之鱼”。

明确诊断后,医生给予婷婷对症联合治疗,后期还需定期复查,随时调整治疗方案。

西安交大一附院 “灯塔计划”巡讲(延安子长站)举办

阳光讯(记者 郑亚雷)9月2日,西安交大一附院耳鼻咽喉头颈外科“灯塔计划”巡讲来到子长市。本次巡讲由西安交大一附院耳鼻咽喉头颈外科主办,陕西省老区建设促进会协办,子长市人民医院承办。

西安交大一附院耳鼻咽喉头颈外科主任张少强,副主任白艳霞、李白芽,护士长闫金凤携科室各亚专业业务骨干10余人,出席了活动开幕式。开幕式由子长市人民医院副院长徐艳梅主持。

张少强在讲话中表示,“灯塔计划”巡讲始终围绕优质医疗资源主动下沉,让老区人民在家门口就能享受到来自西安交大一附院耳鼻咽喉头颈外科的专业优质服务。张少强分享了《甲状腺结节和甲状腺癌的规范化诊治》,白艳霞分享了《腔镜及机器人甲状腺手术》,鼻科专家权芳教授分享了《季节性变应性鼻炎的综合治疗》,眩晕专家邢娟丽副教授分享了《典型BPPV体位诱发试验和机器复位治疗核心要点》,并成功为2名耳石症患者实施了复位治疗,还与子长市人民医院神经内科就眩晕专病门诊开设、前庭康复、跌倒预防等眩晕学科建设内容进行了深入的交流和指导。

刘俊松、许崇文、汪世洋三位主治医师在子长市人民医院甲状腺外科和麻醉手术部医护人员的配合下,成功完成了1例经腋窝入路腔镜甲状腺癌根治术和1例开放式甲状腺癌根治术。“灯塔计划”始终精准响应基层需求,有针对性地设计活动内容和形式。此次子长站活动共有200名患者和家属前来参加,李白芽副主任、权芳教授和赵敏听力师还分别在3个诊室为148名患者进行了义诊和听力检查,其中,甲状腺外科门诊接诊50人,现场为患者提供人工智能精准甲状腺超声检查。

西安工会医院实施脑室穿刺引流术 让七旬老人转危为安

阳光讯(记者 郑亚雷)近日,西安工会医院·西安康复医院神经外科王占尧主任医护团队实施了一例脑室穿刺引流术,成功救治了一位高血压脑出血患者。

患者是一位69岁的男性,因突发言语不清、肢体无力3小时而入住该院神经外科。医生查体后发现患者血压高达194/69mmHg,且伴有神志不清、言语模糊、双侧瞳孔等大等圆、光反射迟钝等现象。经CT检查提示,该患者左侧丘脑出血破入脑室。

由于患者丘脑出血破入脑室呈铸型,脑脊液循环不通,出现急性脑积水,对患者生命造成了严重威胁。考虑到患者已经出现意识障碍和偏瘫的严重症状,王占尧主任医护团队决定立即对其进行手术治疗。经过与患者家属充分沟通,手术团队于预定时间对患者进行了左侧侧脑室穿刺引流术。手术历时1小时,过程顺利,患者各项生命体征平稳。目前,患者神志清楚、精神状态良好、言语流利,复查头颅CT提示其左侧丘脑及脑室出血已经被完全吸收。

《陕西省药械化经营使用单位监督检查工作指南》出台

阳光讯(记者 郑亚雷)日前,省药监局出台了《陕西省药械化经营使用单位监督检查工作指南》(以下简称《工作指南》),以药品安全监管信息化系统为依托,统一全省药械化经营使用单位检查对象、检查频次、检查内容、检查过程及结果处置等工作标准,加快构建全省药品监管“一盘棋”工作格局。

省药监局在主题教育中针对市县药品监管部门日常监督检查内容和程序不统一等问题,以《市县药品检查标

准化的探索与研究》为课题开展了专题调研。专题调研以优化检查内容和流程为出发点,以实现检查数据分析应用为目标,通过梳理政策文件、调查问卷、跟班检查等形式,将分散在20余部规章、规范性文件及技术文件中的众多检查规定进行了系统梳理,在反复论证、征求各市县局意见的基础上,编制了《陕西省药品经营使用单位监督检查工作指南》《陕西省医疗器械经营使用单位监督检查工作指南》《陕西省化妆品经营使用单

位监督检查工作指南》,全面规范药械化经营单位检查内容和过程,推动市县药品监管能力标准化建设迈出新步伐。

目前,省药监局按照《工作指南》要求对信息化系统进行了全面优化升级,并在安康市和咸阳市的部分县区开展了系统验证性使用。《工作指南》的全面应用,将推动全省实现线上检查、无纸化检查、移动化检查、规范化检查以及检查全程视音频记录,检查结果可全面分析研究,大幅度提升全省药械化监管工作质效。

一女子盆腔里吸出1500毫升脓液 医生提醒:警惕“盆腔脓肿”

阳光讯(记者 张华)盆腔脓肿是育龄期女性常见的急症之一,一旦发展到感染性休克、脓毒症,会严重威胁患者生命,及时、正确的诊治尤为重要。近日,长安医院妇产科二病区凭借丰富的临床经验和精湛的技术,多科室通力合作,成功将一例盆腔脓肿患者从死亡边缘拉了回来,转危为安。

37岁的张女士全身乏力、恶心呕吐超过一周时间,自行服用感冒药、抗生素无效后到长安医院妇产科二病区就诊。经相关检查,显示患者子宫前方见一大小约为11.5×9.0×12cm的囊性包块,临近子宫、膀胱、肠道均受压,盆

腔内积液。介于患者反复高热,输注消炎药物不能改善病症,血常规提示血象较高,疼痛症状无明显缓解,考虑盆腔脓肿,严重者可能出现脓毒血症,危及患者生命安全,需立即手术治疗。

为了确保手术安全开展,妇产科二病区团队术前联系了普外科、麻醉科等相关科室的医生进行院内多学科会诊,认真评估患者病情,经患者及家属同意后,决定为患者行腹腔镜探查术。

经过周密的术前准备,手术如期进行。术中可见患者盆腔内有一个20×30cm的巨大囊性包块,占据了整个盆腔,部分突出于腹腔,包块周围与肠管、

膀胱、两侧盆腹壁致密粘连,盆腔内粘连尤为严重。穿刺针穿刺抽出脓液后,见囊液呈黄绿色脓性,考虑为盆腔脓肿,给予行盆腔脓肿引流术,吸出脓液200mL,给予脓肿减压后,沿穿刺部位切开一小口,吸引器吸出脓液约1500mL,又进行了病灶切除术。本例手术难度大,但在多学科协作下,手术得以顺利完成。目前张女士已康复出院。

盆腔炎症性疾病是妇科常见的疾病,轻、重不一,轻症在门诊经过规范治疗即可痊愈,但若发展成严重感染,甚至会危及生命,及时和彻底的治疗是治愈病情的关键。