

家族三人接连患病 18年擒获“元凶”

均确诊“激素耐药型肾病综合征”;福建省儿童医院余自华教授团队多年研究,终确定致病基因

■海都记者 胡婷婷

来自宁德市的小怡7岁时确诊“激素耐药型肾病综合征”,15岁进展至尿毒症,幸运地在16岁那年接受了肾移植。现在34岁的她肾功能正常。而小怡家族中,一个哥哥和一个姐姐都在17岁时因患该病而病故。

家族中接连三人患同一种病,到底为何?当年,从小怡肾移植后,上海儿童医学中心福建医院(福建省儿童医院)肾脏风湿免疫科余自华教授带领团队开启了实验研究,这一研究就是18年。

1月15日,英国牛津大学出版社发行的国际高声誉期刊《人类分子遗传学》上,正式发表该团队的最新研究报告。这标志着余自华教授科研团队终于擒获“元凶”,最终确定NUP160基因是激素耐药型肾病综合征的致病基因。

若不进行肾移植 五成患儿或肾衰竭而死

这项历时18年的研究成果,就是从小怡肾移植后开始的。当年7岁的小怡,全身突然不明缘由地水肿。家人带她到医院就诊后,检查出了蛋白尿,最终确诊“激素耐药型肾病综合征”。

“治疗肾病,主要靠激素。而像小怡这类患者,激素对他们没什么用。”余自华主任医师说,这类型的肾病如果发生在小孩身上,50%的患儿将在5年内逐渐进展至终末期肾脏病,如果没有进行肾移植,就会肾衰

竭而死。

在当时,已经发现了数十个单基因突变可导致激素耐药型肾病综合征,但仍有约70%左右的病因不明,迄今仍是一项世界医学难题。而经过基因排查,小怡的病和这数十个基因无关。

“钓鱼”式检测 终确认致病基因

当年,虽然小怡的病和已发现的数十个基因无关,但团队仍不放弃,开始了艰辛的探索。当时的基因检测技术,只能一个个“钓鱼”式检测单个基因,要将小怡的千百个基因都排查一遍,研究进展缓慢。

2013年左右,他们应用第二代测序技术,实现

了“撒网捕鱼”式将人体2万~3万个基因“一网打尽”。余自华发现小怡的NUP160基因存在复合杂合突变,大胆猜测这很可能就是致病基因。

2016年8月至2017年8月,团队远赴美国,花费了1年的时间,进行了果蝇实验,终于锁定了“嫌疑人”,证实了NUP160基

因突变参与了小怡的致病原因。

这之后,余自华教授科研团队再次以哺乳动物小鼠作为研究对象,对NUP160基因与肾病综合征的相关性进行了序列研究,最终擒获“元凶”,研究结果强有力地证实NUP160基因突变就是小怡的致病原因。

将推动调整治疗方案 减轻家庭负担

余自华教授说,如果突变导致激素耐药型肾病综合征相关科研成果,让许多和小怡一样因NUP160基因突变所致肾病患者,在治疗方案上有了重大调整。

余自华教授介绍说,如果发现激素耐药型肾病综合征患儿是由于基因突变所致,那么就不会再使用免疫抑制剂,不仅可以减轻家长的经济负担,而且避免了不必要的副作用。

胸部过度发育 年轻男子烦恼

通过微创手术恢复正常;医生表示,多为良性,但影响不容小觑

■海都记者 林宝珍

今年22岁的连江小伙小吴(化名),胸部异常“丰满”,到医院检查后,虽然明确不是乳腺癌,也不是什么恶疾,但“丰满”的胸部给他造成了巨大的压力,特别是夏天衣着单薄时,他不敢挺直胸脯,更不敢像其他同龄人那样裸露上半身。

近日,在福建医科大学孟超肝胆医院甲乳头颈外科,医生用单孔腹腔镜微创手术,替小吴切除了异常发育的腺体。

男孩从18岁起乳房不断增大

据介绍,小吴从18岁起,两侧乳房就不断增大,到医院做了彩超等检查后,医生明确诊断为“男性乳腺发育症”,这是由某些因素导致雌/雄激素失衡引发的良性增生性疾病。

虽然排除了“乳腺癌”的可能,但小吴仍轻松不起来,从来不敢在外人面前裸露胸脯,而且随着年龄的增长,越来越感到焦虑。

“这种疾病虽然很少恶变为癌症,但它的影响不容小觑。”孟超肝胆医院

甲乳头颈外科刘春生副主任医师介绍,男性乳腺发育症除了可能带来身体不适,比如疼痛或触痛,更重要的是对患者的心理和情感产生深远的影响,会给患者带来自卑、焦虑、抑郁、社交障碍等。此外,激素水平的长期异常也需要引起重视,如果患病原因是由特定药物引起的,就要及时调整或更换药物。

注意饮食平衡 少吃可能含激素的食品

刘春生副主任医师介绍,原发性男性乳腺发育症主要出现在新生男婴,为一过性乳腺增生,2~3周自行消退;青春期男孩一般13岁

至14岁发生,18岁以后逐步消退;50岁至80岁中老年男子多在1年内自然消退。而继发性可能与性腺功能减退、肿瘤、药物、全身疾病相

关,可发生在任何年龄。

检查后,小吴属于原发性乳腺发育症,也就是说找不到具体原因。就他的情况,手术是最有效的解决办法。

经过微创手术,目前小吴已顺利出院。刘春生副主任医师提醒,平时要注意饮食平衡,少吃可能含激素的食品。



一觉醒来面瘫 原是带状疱疹惹祸

泉州一老伯拖了两个月才就诊,医生提醒,面瘫有先兆性表现,需注意

海都讯(记者 黄晓蓉 通讯员 陈玮铭) 最近天气忽冷忽热,还伴有大风,记者从泉州市中医院了解到,医院近日接诊了不少面瘫患者,常见的面瘫是因为吹风受凉引起,还有就是带状疱疹引起。面瘫有先兆性的表现,例如畏寒、感冒、脸上的肌肉紧绷、吃饭喝水时不利索、闭眼不灵活、迎风流泪、耳后根疼痛等状况。

泉州69岁的李大伯一觉醒来嘴角歪了,眼睛也斜了,经查是因为耳朵长了带状疱疹引起的面瘫。

1月18日上午,记者来到泉州市中医院针灸一区病房,李大伯正在做面部理疗。李大伯说,2023年10月底,自己突然感到右耳连接头部的位置,会一阵阵地像针刺一样疼痛,吃了些药,却不见疗效。

过了近一周,他发现自己从自己的右耳根到右肩上长出了许多泡泡。

到了11月中旬,家人发现他一觉醒来嘴角、眼角都歪了。李大伯说:“当时很严重,吃饭的时候腮帮子会卡住饭,眼睛

也闭不紧,整个面部扭曲着。喝水不注意也会漏出来。”

折腾了近两个月,李大伯这才到泉州市中医院挂急诊。针灸一区主治中医师卢明香介绍,经过检查,李大伯被诊断为带状疱疹引起的面瘫。

卢医生介绍,较为常见的面瘫是因受凉、吹风引起的,最近温差大,有些市民清晨出门骑车时吹风受凉,容易引起面瘫;也有因外伤所致的面瘫,这种面瘫修复较难;还有就是带状疱疹引起的面瘫,由于李大伯延误治疗的时间长,所以恢复也会慢一些。

医生通过针灸、中药及仪器理疗等办法,为李大伯做了阶段性的治疗。经过近半个月的治疗,李大伯的带状疱疹已经治愈,而面瘫的症状也有了好转。

市民在冬天出门时,特别是骑车时,最好要进行面部保暖,不要对着风吹;同时,从中医角度来说,正气不足容易引起面瘫,所以要提高免疫力,注意休息,不要太过劳累。