

少女肝功异常 竟查出罕见遗传病

这种罕见病由于基因突变,可导致多脏器功能受损;“蝴蝶椎”“尖下巴面容”等是典型特征

海都记者
林宝珍

18岁的少女小娟(化名),自从一年前高考体检中发现肝功异常以来,辗转多家医院,做了许多检查,就是找不到病因。直到不久前,福建医科大学孟超肝胆医院的专家们,发现她有“蝴蝶椎”——12个胸椎中,有一个与众不同,像一只展翅欲飞的“蝴蝶”。原来,小娟患有一种罕见的常染色体显性遗传病,这种病会影响包括肝脏在内的多脏器功能。

尚无特效治疗
可累及多脏器

医生发现她有“蝴蝶椎” 父女都有“特殊面容”

自从体检发现肝功异常,父母就带着小娟辗转多家医院,但除了异常的转氨酶等,各项检查中都找不到异常。

前不久,小娟一家来到福建医科大学孟超肝胆医院非病毒性肝病区门诊。小娟

的CT片引起了医生的注意,在小娟排列整齐的12个胸椎中,有一个胸椎与众不同,像一只展翅欲飞的“蝴蝶”。

医生表示,经过认真观察小娟的面容,发现她的下巴特别尖,前额也比较宽阔,眼距略宽,这不正是教科书

上所谓的“特殊面容”吗?

18岁正是爱美的年纪,但小娟的父亲说女儿遗传了他的尖下巴,同时对高额头、宽眼距也耿耿于怀。

听他这么一提,医生们注意到小娟的爸爸也是个尖下巴,再次追问,他的肝功也

异常,但他仅仅是转氨酶高,因为有脂肪肝,有医生曾告诉他转氨酶高和脂肪肝有关系,所以他一直没在意。

为了最终确诊,小娟一家又进行了基因检测,结果证实小娟和她的爸爸都是Alagille综合征患者。

据介绍,Alagille综合征是一种累及多脏器的罕见常染色体显性遗传病,发病率为1:30000,患者多有肝功异常、心脏病、肾脏病等。

目前,Alagille综合征尚无特效治疗,主要采取对症治疗和疾病管理。经过规范的保肝利胆治疗,小娟的肝功能有显著改善,不再影响日常生活

和学习,重新找回了笑容与自信。

未来,她的情况主要取决于肝脏和心脏累及的严重程度,若出现肝硬化失代偿可考虑肝移植。“目前仍在研究中的新疗法包括基因治疗和干细胞移植等,可能在未来为Alagille综合征患者提供新的治疗选择。”黄祖雄副主任医师说。

轿车高速上自燃 被烧成铁架

海都讯(记者 黄晓蓉 通讯员 黄骏杰 文/图) 9日清晨5点10分左右,沈海高速泉州往福州方向距离驿坂服务区1公里处,一辆轿车行驶途中,司机发现车辆温度高,立即停在应急车道,随即车头冒烟起火,司机便弃车报警。事发后,惠安消防、高速交警、路政赶往现场。

当消防救援人员赶到,整辆车已被大火吞噬。经过15分钟的处置,明火被成功扑灭。消防救援人员持续对车辆进行冷却降温,防止复燃。可惜的是,轿车已被烧得面目全非。

据车主陈先生介绍,当



轿车被烧成铁架

时从漳州要去莆田,途中车辆温度突然升高,停车后车盖就冒烟喷出火花。

泉州消防提醒,近期以来,车辆自燃时有发生。出行要定期检查车辆油路、电路、轮胎等,车内

不要放置易燃危险物品,车内要放置备用车载灭火器。如果在行驶中闻到车内有异味,或见到机罩盖边缘缝隙处冒烟,应迅速靠边停车熄火,对车辆进行认真细致的检查。

为捡掉落的钥匙 “蜘蛛侠”被困屋顶

海都讯(记者 杨江参 通讯员 郭若蕾 文/图) “再遇到这种情况,小朋友你可千万不要这么做了,太危险了,安全是最重要的!”近日,泉州南安霞美长福村的王女士报警称,发现邻居家12岁左右的小孩被困在其家二楼铁皮屋顶上。

接到报警后,南安市公安局霞美派出所民警迅速赶赴现场处置。到达现场后,民警看到小男孩坐在铁皮屋顶上,无法站立,小男孩情绪显得有点惊慌不定。

“你再坚持一下,不要动啊,我们马上上去救你。”民警一边耐心安抚小



消防员解救被困男孩

男孩,一边联合消防救援人员实施营救。

随后,消防救援人员迅速做好安全防护措施,利用人字梯到达小男孩身边,在为小男孩戴好安全绳索,做好保护后,将小男孩从屋顶转移至地面,然后由民警送至霞美

医院治疗。

据了解,小男孩当天在自家三楼阳台玩耍,不慎将钥匙掉落到邻居家铁皮屋顶上,一时急于取回钥匙,就直接跳到邻居的铁皮屋顶上,导致腿部受伤被困,好在邻居发现后,及时拨打了110报警。

“6元”的代价有多大?

福州一男子切割包裹电信光缆的长管出售,200余户通信阻断损失1.3万,最终获刑8个月

海都讯(林雅璇 通讯员 李楠) 6元钱能买什么?也许你会说,最多买两瓶可乐。6元钱虽不多,但有的人却为了6元钱摊上了“牢狱之灾”,这到底是怎么回事呢?近日,福州马尾法院公开开庭审理了一起故意毁坏财物案。

2023年4月2日,陈某某携带一部电动切割机,到马尾区聚福新村拆迁区附近想去切点钢筋,在拆迁区看见有两根包裹着电信光缆的长管。为取走这两根长管,陈某某便使用切割机将这两根长管上方的电信光缆全部切断,将两根长管拉出后出售,共

获利6元。

陈某某的行为造成附近200余户家庭网络、医院医保专线、财政专线、基站等网间通信阻断5个多小时,经测算造成直接经济损失1.3万余元。

最终,法院以故意毁坏财物罪,判处被告人陈某某有期徒刑八个月,并判决被告人陈某某应于本判决生效之日起十日内赔偿附带民事诉讼原告人中国电信股份有限公司福州分公司的经济损失人民币13077元。

法官提醒,别看电信光缆“样貌平平”,但其作为重要公共基础设施是受国家法律保护的,一旦遭到破

坏,不但影响周边居民生活,更有可能威胁到公共安全。《中华人民共和国刑法》第一百二十四条规定,破坏广播电视设施、公用电信设施,危害公共安全的,处三年以上七年以下有期徒刑;造成严重后果的,处七年以上有期徒刑。

所幸,本案中陈某某剪断电信光缆的行为尚未造成“危害公共安全”的更为严重的后果,因此适用《中华人民共和国刑法》第二百七十五条规定,故意毁坏公私财物,数额较大或者有其他严重情节的,处三年以下有期徒刑、拘役或者罚金。

兴·动态

兴业银行与福州市政府签订战略合作协议,开工建设金融科技产业园

海都讯 8月5日,福州市第三季度重大项目开工活动在兴业银行金融科技产业园项目现场举行,同时兴业银行与福州市政府签订服务实体经济战略合作协议。双方将围绕做好科技金融、绿色金融、普惠金融、养老金融、数字金融“五篇大文章”,在落实强省会战略及建设两岸融合发展示范区先行城市、福州新区、福州都市圈、中印尼“两国双园”等领域,深化多渠道多元化合作,共同把福州打造成为金融强市和金融服务实体经济的示范样板、标杆城市。

当天,作为福州市第三季度重大项目之一,兴业银行金融科技产业园举行奠基仪式。项目建成后,将打造成为福州新区金融科技研发高地。

“兴”质生产力 | 金融特派员助力高新技术企业高质量发展

海都讯 为深入贯彻落实中央金融工作会议精神,写好科技金融大文章,近年来,兴业银行福州分行深入探索“金融特派员”服务模式,打通金融服务难点堵点,畅通沟通协调机制,助力福建吉艾普光影科技有限公司等科技创新企业解决融资难题,为服务实体经济提供强有力的金融支撑。

“兴”质生产力 | 聚焦减污领域 助力清洁生产

海都讯 擦亮生态底色,赋能绿色发展。近年来,兴业银行福州分行聚焦减污领域,持续加大对清洁生产产业的金融资源支持,成功为某钢铁企业落地分行首笔赤道项目环境评价指标挂钩贷款2亿元,为实体经济绿色低碳转型提供了强有力的金融支撑。