

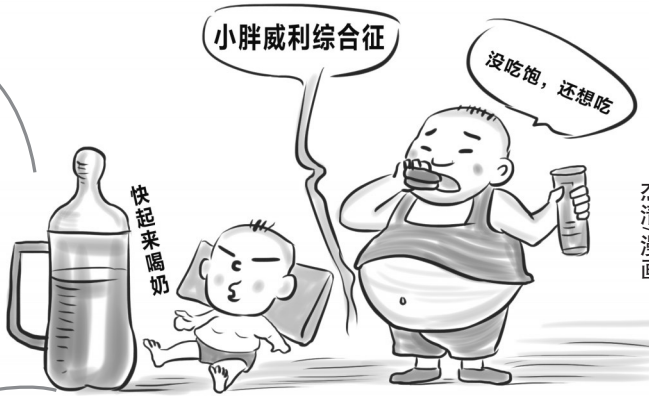
2岁娃总吃不饱 原来患了罕见病

医生提醒,小胖威利综合征是一种先天性罕见病,患者家庭应接受专业遗传咨询,明确遗传学病因类型

海都记者 刘薇 通讯员 何毓慧

贝贝(化名)打出生起就让妈妈操碎了心。最开始,小家伙胃口差,吃奶没劲,导致营养严重不良。后来,胃口终于变好了,却又好过了头,怎么吃都吃不饱,小身板就跟吹气球一样,很快成了小胖子……

这到底是怎么回事呢?前不久,妈妈将小家伙带到医院检查,竟确诊罕见病——小胖威利综合征!



杰清漫画

刚出生时没胃口 长大了又吃不饱

十月怀胎,一朝分娩。泉州王女士的儿子贝贝出生了,这孩子不爱哭、不爱闹、不爱动,带起来感觉很省事,却有一件事情让王女士很烦恼——孩子太难喂了。贝贝胃口不好,吃奶没力气,好像不知道怎么吞咽,她不得不用勺子或其他方式喂养,以至于孩子的营养状态差,甚至出现严重营

养不良。

此外,孩子还没什么力气,软趴趴的,该抬头的时候抬头不稳,该坐的时候不会坐,该翻身的时候不会翻身,该站的时候没力气站。后来,带去当地医院就诊,被诊断为“发育迟缓”。然而,经过喂养、康复干预治疗,却几乎没进步,这令王女士很着急。

后来事情似乎发生了转机——贝贝的胃口突然就好了起来,食欲好、食量大,这让王女士喜出望外。然而,慢慢地,她发现孩子又有点不对劲,这孩子怎么都吃不饱?你喂,他就吃,跟吹气球一样,小家伙很快成了小胖子。王女士还发现自己的皮肤不白,可这孩子皮肤怎么这么白?而且,眼睛圆

圆的像小杏仁,嘴巴小小的,上唇薄,嘴角向下,像小鱼嘴;头发又黄、又稀疏。

前不久,王女士带着2岁的贝贝来到泉州市妇幼保健院儿童医院检查。经过细致和全面的发育评估,通过完善代谢及基因甲基化PCR检查,最后确诊贝贝患上了罕见病——小胖威利综合征。

孩子若出现这些症状 应早期诊断早期干预

据了解,小胖威利综合征,又称肌张力低下-智能障碍-性腺发育滞后-肥胖综合征、普拉德·威利综合征,一般简称“小胖威利综合征”,这是一种先天性罕见病,是一组由基因组印记异常引起的遗传性疾病。

泉州市妇幼保健院儿童医院内分泌科袁高品副主任医生介绍,小胖威力综合征临床表现复杂多样,而且随年龄而变化。在胎儿

期,多数表现为胎动减少,出生时臀位产;出生后,肌张力低下,抱的时候感觉他们软绵绵的,由于肌张力低下,导致喂养困难、不爱哭、不喜动,运动、语音发育落后,严重营养不良。他们跨越营养的两个极端,在1岁前后出现喂养正常,体重增长,逐渐食欲好转,食欲旺盛,吃不饱,体重直线上升,导致严重肥胖。

除此之外,患儿还多有

面容异常、智力低下,伴脾气暴躁、固执、刻板动作等典型的行为问题;多伴有性腺功能低下、内分泌代谢紊乱、睡眠障碍、骨骼异常、癫痫发作等多系统异常。

“因饮食过度导致的病态肥胖是影响患者预后的主要因素。因此,有上述特征的患儿,家属应及早带患儿就诊,早期诊断、早期干预,对于改善其生活质量,预防严重并发症和延长寿命具有

重要意义。”袁医生提醒。

袁医生建议,所有的小胖威利综合征患者家庭接受专业遗传咨询,以帮助这类家庭明确遗传学病因类型,评估再发风险。另外,羊水染色体检查只能排查胎儿染色体数目异常及染色体大片段异常,无法检出甲基化异常。对于有产前诊断指征的孕妇进行产前诊断时,建议咨询专业医生进行针对性的项目检测。

一楼经营二楼住宿 废品回收站被罚

经营场所与居住场所设置在同一建筑内,无防火分隔,泉州两商家被处罚

海都讯(记者 黄晓蓉 通讯员 黄阿兰 陈水秀)一处火灾隐患犹如一颗“定时炸弹”,不经意间或许就会对群众的生命财产安全造成重大威胁和伤害。18日上午,泉州消防部门通报两起经营场所与居住场所设置在同一建筑物内的典型案例。

近日,泉州台商投资区张坂镇行政执法人员对辖区某理发店进行消防安全检查,发现该店一层既为经营场所,又为住宿场所,存在经营场所与居住场所设置在同一建筑内,共用同一安全出口,且住宿部分与非住宿部分未采用相应防火分隔,不符合《住宿与生产储存经营合用场所消防安全技术要求》(XF703-2007)第4.3条规定,涉嫌违反《中华人民共和国消防法》第十九条第二款规定。

张坂镇人民政府行政执法人员对该店立案调查,经执法人员调查取证,

该店违法事实清楚,当事人对其违法事实予以承认。执法部门责令该店停产停业,处以罚款5000元的行政处罚。

8月15日,泉州台商投资区张坂镇行政执法人员对某废品回收站进行消防安全检查,发现一层为经营场所,二层为住宿场所,存在经营场所与居住场所设置在同一建筑内,共用同一安全出口,且住宿部分与非住宿部分未采用相应防火分隔,不符合《住宿与生产储存经营合用场所消防安全技术要求》(XF703-2007)第4.3条规定,涉嫌违反《中华人民共和国消防法》第十九条第二款规定。

8月21日,张坂镇人民政府行政执法人员对该店立案调查,经执法人员取证,该店违法事实清楚,证据确凿,当事人对其违法事实予以承认。执法部门责令该店停产停业,处以罚款5000元的行政处罚。

逃生窗口设障碍 泉州一幼儿园被处罚

海都讯(记者 黄晓蓉 通讯员 吴惠真 黄阿兰)近日,泉州惠安县一民办幼儿园因对逃生窗口设置影响逃生的障碍物,被惠安县消防救援大队处以罚款6200元的行政处罚。

此前,该大队防火监督人员在进行双随机监督检查时,发现辖区一民办幼儿园的二层教室东面、三层宿舍南面窗户设有封闭式铁栅栏,影响疏散逃生和灭火救援,存在对人员密集场所的门窗设置影响逃生和灭火救援的障碍物的违法行

为,违反了《中华人民共和国消防法》第二十八条之规定。

针对检查中发现问题,消防执法人员当场提出整改意见和建议,并向单位负责人列举相关火灾案例,讲清畅通“生命通道”的重要性,要求其严格落实消防安全主体责任,按期完成隐患整改。同时,根据《中华人民共和国消防法》第六十条第一款第六项的规定,对该幼儿园处以罚款人民币6200元的行政处罚。

制作假银行回单 公司出纳侵占276万

石狮警方破获多起职务侵占案

海都记者 黄晓燕

9月18日,记者从石狮市公安局获悉,今年以来,石狮市公安局经侦大队坚持“有案必破、有赃必追”,严厉打击破坏经济秩序、危害企业正常生产经营、侵害企业权益和员工生命财产安全等各类违法犯罪行为。截至目前,石狮市公安局共破获职务侵占、挪用资金、合同诈骗、侵犯知识产权、骗税等涉企案件24起,抓获犯罪嫌疑人30人,涉案金额2000多万元,为企业挽回损失500多万元。石狮市公安局公布了典型案例。

案例1:侵占240万运费 用于个人花销

日前,石狮市公安局经侦大队接到辖区某公司报案,称其员工在工作期间利用职务之便,陆续侵占应收运费账款240余万元。

接警后,警方高度重视,立即启动涉企案件快速

侦破机制。经初步了解,郭某在以卡车集市公司业务主管的身份对外洽谈好业务后,将客户挂靠在其私自设立的凯某某公司,通过凯某某公司向卡车集市公司下海运订单,并将收取的客

户运费据为己有。

经统计,郭某涉嫌侵占卡车集市公司240余万元。在侦查过程中,办案民警发现郭某将大量公司钱款用于个人花销。警方立即固定相关证据,循线追踪,成功锁定

犯罪嫌疑人郭某的位置,并于7月18日成功将其抓获。面对铁证,郭某如实供述了自己的犯罪行为。目前,犯罪嫌疑人郭某已被依法采取刑事强制措施,案件正在进一步侦办中。

案例2:公司出纳侵占276万元 款项供同伙投资

6月20日,泉州某公司到石狮市公安局报警称,其公司出纳张某伙同他人侵占公司资金。接警后,经侦大队立即展开调查。经查,犯罪嫌疑人张某在同伙谢

某的唆使下,利用担任泉州某公司出纳的职务之便,分多次侵占泉州某公司的款项共计276.61万元,所挪用款项供谢某用于投资经营等活动。

为掩人耳目,张某还与谢某密谋制作了虚假的银行回单、银行流水提供给泉州某公司。民警立即固定相关证据,循线追踪,成功锁定犯罪嫌疑人张某和谢

某的位置,并分别于6月26日和7月30日成功抓获。目前,犯罪嫌疑人张某和谢某已被依法采取刑事强制措施,案件正在进一步侦办中。