

男孩面相特殊 一查竟是罕见病

基因检测才发现是Digeorge综合征;今天是第18个国际罕见病日,医生提醒,防治罕见病需要早发现、早诊断、早治疗

好几年前,彬彬妈就觉察到,彬彬(化名)和别人家的孩子不一样。彬彬长得矮小,常常抽搐,患有多动症,面相特殊,心脏也有问题……这些年,她带着孩子辗转多地求医,最终通过基因检测,查出孩子患上罕见病。让她崩溃的是,病因查清后,治疗又成了问题!

2025年2月28日是第18个国际罕见病日,今年的主题是“不止罕见”。据悉,全球目前已知的罕见病超过7000种,全球罕见病患者已超3亿,其中,我国有近2000万患者。由于对疾病认知不足、诊疗资源分散,许多患儿家庭辗转求医却难获明确诊断。

生长缓慢还常抽搐 辗转求医查出罕见病

这些年,彬彬妈带着孩子辗转多地求医。彬彬还很小的时候,就与其他孩子不太一样。他长得缓慢,身材比同龄人矮小;他经常抽搐,有两次因为抽搐剧烈,当场就昏了过去,把全家人都吓坏了;他很难集中注意力,学习成绩不好;他的心脏也有问题,面相还有点特殊……

妈妈经常带彬彬去看病,泉州的、厦门的医院跑过好多家,查出矮小症、注意缺陷多动障碍、甲状旁腺功能降低等,但病因一直找不到。医生给孩子治疗,不过效果不明显。妈妈又带彬彬去上海医院,做基因检测,结果查出一种她听都没听过的罕见病——Digeorge综合征。

不管怎样,症结终于找到,接下来就能对症下药了。然而,令彬彬妈崩溃的是,这是一种罕见病,无论是上海的医院,

还是厦门的医院,医生们都没有给出特殊的治疗方案,最终,她只能带着孩子回到泉州。之后在朋友的推介下,她找上泉州市第一医院儿科杨绿绿主任医师。

“这位妈妈找到我时,直言快崩溃了。那时候,孩子经常抽筋,各种疾病缠身,一直治不好。”杨主任介绍,他们给孩子做了全面检查,发现孩子因Digeorge综合征导致甲状旁腺功能减退,引发持续的顽固的低钙血症,出现抽搐、肌肉痉挛等症状。除此之外,孩子的心血管、面部发育等方面都受到影响。

杨主任为彬彬进行对症治疗。一段时间后,孩子慢慢好转。接下来的两年里,彬彬的病情仍旧反复,杨主任根据病情为他适时调整治疗方案。如今,彬彬已经15岁,仍在与罕见病斗争。

基因遗传病



唐昊/漫画

多发病于儿童期 80%与基因缺陷相关

据了解,Digeorge综合征是一种由22号染色体缺失引起的先天性多器官发育异常的一组临床症候群。它的发病率为1:2000~1:4000,主要特征包括心脏畸形、免疫缺陷、甲状旁腺功能不足、面部特征异常和发育迟

缓。该病属于先天性遗传综合征,病情和症状因人而异,以对症治疗为主。“Digeorge综合征是一种终身性遗传疾病,目前无法完全治愈,但通过多学科干预和个性化治疗,许多症状可以得到有效控制。”杨主任介绍,比

如,心脏缺陷可通过手术修复,低钙血症和甲状旁腺问题可通过药物管理,免疫缺陷可改善或通过预防感染措施控制,语言和行为障碍需要长期康复训练和心理支持。值得关注的是,2025年2月28日是第18个国

际罕见病日。罕见病又称为“孤儿病”,多为先天性疾病或者遗传性疾病。80%的罕见病与基因缺陷相关,且多发病于儿童期。由于疾病认知不足、诊疗资源分散,许多患儿家庭辗转求医却难获明确诊断。

通过新生儿筛查等手段 可有效预防

“虽说是罕见病,但罕见病其实并不罕见。”杨主任接诊过不少罕见病患儿,“以前,我们认为这些疾病罕见,是因为对它们的认识还不够。随着医疗技术的发展,医生

们对疾病意识的加强,罕见病被越来越多的医生所认识,得以帮助患儿去寻找病因与治疗方法。”杨主任提醒,罕见病的有效防治需要早发现、早诊断、早治疗。通

过遗传咨询、产前诊断、新生儿筛查等手段,可有效预防遗传性疾病的发生。若确诊罕见病,家长与患儿也不要因为是罕见病而放弃希望,应遵医嘱,定期随访,接

受正规医治。虽然目前只有少数罕见病有特效药物治疗,但多数罕见病采取对症处理的综合管理方法,可以减少致残、致死发生,提高患儿的生存质量。

丈夫欠款10万 却借离婚将房“送”妻子

债权人诉至法院,要求返还房屋重新过户;法院表示,夫妻间离婚财产处置,不能损害债权人利益

N海都记者 陈丹萍 通讯员 王琳 尤加阳

丈夫欠下10万元贷款迟迟未付,却通过一纸离婚协议,将名下房产转移给妻子,被债权人诉至法院,诉请撤销转让行为,并要求妻子返还房产并重新过户给丈夫。南安市人民法院审理认为,夫妻之间离婚财产处置,不能损害债权人利益,对债权人的请求予以支持。

案件回顾: 诉请强制执行,发现对方名下无财产

2024年洪某曾向刘某购买货物,欠货款10万元未付,后双方经协商达成分期付款协议,但洪某却未按期履行,刘某遂将洪某诉至法院,法院判决洪某应支付刘某欠款及利息,但判决后洪某仍“纹丝不动”,法院强制执行期间也查无洪某的财产。后来刘某发现洪某在法院判决之前通

过离婚协议将名下房产转让给妻子陈某。刘某认为洪某此举有借离婚逃避债务的嫌疑,故提起撤销之诉。 陈某辩称,其与洪某因感情破裂协议离婚,离婚是真实的。洪某名下房产分割给陈某是用于抵扣孩子的抚养费,陈某并非无偿获得该房产,不应返还给洪某。



唐昊/漫画

法院审理: 欠款发生在离婚之前

南安法院经审理查明:洪某、陈某于2009年8月办理结婚登记手续,于2024年3月向婚姻登记处递交离婚申请并达成离婚协议,2024年5月完成离婚登记手续。二人在离婚协议约定,婚生子由陈某抚养,洪某负担抚养费;双方婚后房产归陈某所有,以房产析款与抚养费进行抵扣,洪某无需再另行支付陈某抚养费,陈某不需向洪某支付房产析款。

洪某因曾向刘某购买货物未付清货款10万元,二人就还款方式达成分期还款协议,但洪某未按协议约定履行还款义务。刘某于2024年4月起诉洪某还款,法院于2024年6月判决洪某向刘某支付货款10万元及相应利息。判决生效后,洪某未履行付款义务,刘某申请强制执行,经查洪某名下无财产。

南安法院认为,根据此前已生效的民事判决书,刘某对洪某

享有贷款10万元及利息的合法债权,虽然洪某将案涉房屋分割转移至陈某名下的行为,发生在民事判决作出之前,但是该行为发生在刘某起诉洪某买卖合同纠纷的审理期间,且洪某欠刘某贷款是洪某离婚之前已经确定的事实,由于洪某与陈某系夫妻关系,离婚时对刘某的对外债务应当知悉,洪某应承担的子女抚养费是洪某本应承担的法定义务,但抚养费并无在离婚时一次性付清的要求,陈某主张以房屋分割款抵扣抚养费缺乏法律依据,且房产价值较大,洪某和陈某在刘某起诉期间以无实际对价的方式处分房产,该行为效果是洪某在离婚后名下没有其他财产,致使刘某的债权无法实现。根据民法典相关规定,刘某诉请撤销洪某将案涉房产转让给陈某的行为成立,予以支持,故陈某应将案涉房屋返还并恢复登记至洪某名下。