

解密基因密码 守护生命

微光

——宁夏医科大学总医院助罕见病患者拨开求医迷雾

本报记者 李莹

今年全国两会期间,住全国政协委员讲述了罕见病患者家庭因病致困的故事,引发广泛关注。近日,记者采访了常年扎根基因检测一线的宁夏医科大学总医院医学实验中心主任医师詹福寿,听他讲述基因检测为罕见病患者拨开求医迷雾的故事。

「想再要一个孩子,但我们害怕」

「跑了十年,终于知道得的是什么病了」

小张(化名)今年14岁,但从3岁起,他走路就有些踉跄,时不时就会无缘无故摔倒。

一开始,小张的爸妈以为孩子只是发育晚、平衡感不好,或者缺钙。他们带孩子看了村里的医生、镇上的诊所、县里的医院,得到的说法五花八门:有人说长大就好了,有人说是营养不良,有人说是骨质疏松。维生素、钙片吃了无数,孩子的腿却越来越没力气。

直到他们辗转来到大医院,医生听完病情,建议做一次基因检测,当检测报告出来时,小张被确诊了——假肥大型肌营养不良症,一种罕见的遗传病。

拿到报告的那一刻,小张妈妈哭了。她说:「跑了十年,终于知道孩子得的是什么病了。」

詹福寿说,这就是罕见病患者家庭的缩影:他们最怕的,不是得了什么怪病,而是不知道到底得了什么病。

世界卫生组织的标准是:患病人数占总人口的千分之零点到千分之一。听起来确实很少,但换个角度看,全球已知的罕见病有7000多种,受影响的患者总数高达2.6亿到4.5亿。而在中国,罕见病患者不少于2000万人。

罕见的是每一种具体的疾病,而不是患者这个群体。詹福寿说,幸运的是,随着国家罕见病诊疗网络的建立,现在平均确诊时间已经从过去的4年缩短到了4周以内。这背后,是无数个家庭命运的转折。

胡女士的女儿被确诊为结节性硬化症,一种会让脸上长小疙瘩、导致癫痫和智力发育受损的罕见病。女儿确诊后,胡女士和丈夫想再生一个孩子,但他们害怕万一第二个孩子也有这个病怎么办。

他们的恐惧,曾经是无数罕见病家庭的共同困境。以前,如果一个家庭生了一个罕见病孩子,想再生一个健康的宝宝,靠的是运气。现在,科技给了他们选择的机会。

胡女士和丈夫找到了一种叫“第三代试管婴儿”的技术。简单说,就是在试管里培育出几个胚胎,在移植到妈妈肚子里之前,先给这些胚胎做个“体检”,挑出那个没有携带致病基因的胚胎再移植。

在医生的帮助下,胡女士成功了:一个健康的宝宝顺利出生。

詹福寿说,这就是现代医学的魅力:它让一些原本“不可控”的事情,变得“可以选择”。在宁夏医科大学总医院,产前筛查和诊断工作每天都在进行。脊髓性肌萎缩症、遗传性耳聋、脆性X综合征……这些曾经陌生的疾病名称,如今可以通过一次基因检测提前发现风险。每一个被阻断的致病基因传递,都意味着一个家庭避免了一场悲剧。

“患者把血液样本送到实验室,他们从中提取DNA——那是身体里最底层的‘生命说明书’。”詹福寿把自己比作“基因侦探”。他说,医生可以用各种仪器和技术,像查字典一样,在这个“说明书”里寻找“错别字”,也就是导致生病的基因突变。

“当我们的报告最终帮医生明确了诊断,当家属红着眼眶对我们说‘谢谢’时,那种成就感是任何东西都无法替代的。”詹福寿说。

「生命的意义,不在于长度,而在于它体验过多少温度」

姐姐(化名)今年14岁,因为患了软骨发育不全症,个子长不高。但她没有抱怨,而是拿起了画笔。

2岁开始学画,到现在12年,她画了3000多幅作品,没有一幅是重复的。更让人感动的是,她把义卖画作的钱全部捐给了公益事业。

姐姐说了一句话,让詹福寿记了很久:“生命的意义,不在于它的长度,而在于它体验过多少温度。”

詹福寿说,罕见病的诊疗,堪称医学界的“珠穆朗玛峰”,每一份基因检测样本的背后,都是一个家庭的希望和眼泪。但姐姐的故事提醒我们:当我们用平常心去对待罕见病患者,不把他们当作“异类”,而是当作和我们一样有梦想、有热爱的人,这就是最好的支持。

面对罕见病患者,我们做什么?詹福寿的建议很简单:多一点了解,当身边有人得了一种奇怪的病,求医多年找不到原因,可以告诉他:现在国家对罕见病越来越重视,可以去大医院的遗传咨询门诊看看。多一点平常心,用平常心去对待罕见病患者,看见他们的病痛,也看见他们的坚强,看见他们的困境,也看见他们的光彩。

多一点关注,现在医学进步了,很多遗传病都可以提前发现、提前预防,如果正准备生宝宝,别忘了做好孕前检查和产前筛查,这不是小题大做,而是对下一代负责。

詹福寿说,罕见病的防治,从来不是一个科室、一家医院的“单打独斗”,而是需要全社会共同参与的“团体赛”。国家卫生健康委等部门已发布两批罕见病目录,共纳入207种罕见病;医保目录动态调整机制为罕见病药物开辟“绿色通道”,目前已有超过100种罕见病用药纳入医保;419家医院组成了全国诊疗网络。



「一补就『上火』怎么办?」

从中医养生角度讲,适当进补,是给身体“充电蓄能”的好时机。但有些人吃了补品后反而口干舌燥、喉咙冒火、长痘便秘了。进补不成,反成“上火”,这是为什么呢?

究其原因,进补“上火”其实是进补方式不匹配需求,导致身体在抗议。具体来看,补品可能选得太“猛”。人参、鹿茸、羊肉……很多人一到进补时,就盯上了这些食材。可这些“大火力”的食材就像熊熊燃烧的柴火,主要适合天生怕冷、手脚冰凉的阳虚体质人群。对于本身体质不缺水的人,或进补的量过大,就容易温燥过盛,身体里的“津液”反而会变少,自然就“上火”了。

中医进补讲究“对症下药”,可很多人根本摸不清自己的体质:阴虚体质的人本身就“缺水”,总觉得口干、晚上出汗,再食用温热补品,无异于火上浇油;湿热体质的人身体里本就又湿又热,温补食材一旦进肚,直接把体内的火给“焖”得更旺,痘痘、口苦全找上门。所以,体质认错了,就容易补得“南辕北辙”。

脾胃消化不动也是一大因素。补品大多为浓肉汤、滋补膏方等,都是滋腻厚重之物。如果进补前没有给脾胃“预热的适应时间”,或者一次性吃得太多,脾胃自然扛不住,补品变成“食积火”,可表现为口臭、肚子胀、大便干。这就好比让小马拉大车,不仅跑不动,还容易“爆胎”。此外,有些人进补的时候光吃温热的,不搭配点凉润的食材“中和”,再加上喝水少、熬夜多,自然更容易“上火”。

那么,进补“上火”了,该怎么办?有些人会选择自己吃些寒凉的降火药,但那样容易伤了脾胃的阳气,反而适得其反。其实,“先踩刹车,再慢慢调理”才是正确的做法。

首先,应赶紧把所有温热补品停了,也不要再食用辛辣、油炸、烧烤等容易“上火”的食物。每天饮用1500毫升至2000毫升温水,给身体“浇水降温”,不要熬夜和过度劳累,让身体先“缓一缓”。

接下来,再对症调理。不同的“上火”表现,调理方法也不同。口干舌燥、喉咙肿痛甚至流鼻血,提示为“上焦火”,可以喝金银花配麦冬煮的水,或者食用冰糖炖雪梨、银耳百合粥,这些都是温和的滋阴润燥茶,既能灭火又不损伤身体;口舌生疮、心烦睡不着、舌尖红红的,则提示为“心火”,可以饮用莲子心茶,或者食用百合莲子粥,淡竹叶煮水饮用也可,能清“心火”而不伤人;口臭、牙龈肿痛,好几天不大便,提示为“胃火”,应多吃白萝卜、芹菜、冬瓜等凉润的蔬菜,饮用蜂蜜水或绿豆汤,帮肠胃“刮刮油、通通便”,把胃里的火排出去;头晕胀痛、动不动就生气、眼睛干涩,提示为“肝火”,可以饮用决明子菊花茶,或者多吃凉拌黄瓜、苦瓜炒蛋,既能清火,又能保护眼睛。

以上调理期间切记要饮食清淡,等“上火”症状全消除了,可寻求医生的帮助,再考虑要不要继续对症进补。

(据《光明日报》)

失眠原因也许是它!

科学家:睡不好的人肠道里可能缺这种“助眠剂”

你是不是也经常这样:身体明明累得像散了架,可躺在床上根本睡不着?翻来覆去看了无数次手机,从天黑到天亮?我们总习惯把失眠的原因归咎于“压力山大”或“想得太多”,但万万没想到,你可能忽略了一个藏在身体里的“睡眠开关”——肠道。



眼前为何“蚊子”飞

这种生理性飞蚊症通常无需特殊治疗,若感觉困扰,可减少看白墙、白色电子屏幕的时间,避免在强光下活动。目前没有有效且副作用小的眼药水能缓解生理性飞蚊症,切勿轻信偏方。如果飞蚊症严重影响生活,应在医生评估后选择合适的治疗方案。

病理性飞蚊症的出现,则是眼内炎症、视网膜裂孔、玻璃体出血等疾病,使玻璃体产生血液、炎性渗出物等异物,就像往完好的果冻里倒入了泥沙,让玻璃体快速变得浑浊,进而突然产生飞蚊感,甚至出现黑团、剧烈闪光或视物模糊。若得了这类飞蚊症,必须及时针对原发病治疗,避免病情加重导致视力严重受损。

预防飞蚊症的核心,是延缓玻璃体的老化、液化进程,避免眼部损伤。

规范用眼,舒缓眼部压力。避免长时间近距离看电子屏幕,每用眼30分钟休息5分钟,多眺望远方舒缓眼部,杜绝频繁熬夜,要让眼睛充分放松,避免眼球长期处于紧张状态。

做好防护,定期排查隐患。户外日光强烈时及时佩戴太阳镜,减少紫外线对玻璃体胶原纤维的损伤;高度近视者定期做眼底检查,建议每半年一次,及时发现眼部异常,同时避免蹦极、拳击等剧烈运动,防止眼球受冲击引发玻璃体后脱离。

调理身心,筑牢护眼根基。患有糖尿病、高血压等全身性疾病的人群,要积极控制病情,防止病变累及眼底。日常保持营养均衡,多吃富含叶黄素及维生素C的果蔬,搭配鱼、猪肝、枸杞等护眼食物,戒烟限酒,减少眼部组织氧化损伤,从根本上降低飞蚊症发生概率。

(据《生命时报》)



睡不好的人肠道缺这种“助眠剂”

你没看错,那些在你肠道里安家的万亿细菌,不仅管着你的消化,竟然还悄悄操控着你的睡眠。北京大学第六医院2024年在国际期刊《分子精神病学》上刊发的一项重磅研究发现:想要睡个好觉,关键可能不在大脑,而在你的——肠道。

科学家们发现,失眠患者的肠道里,一种关键的“助眠菌”严重不足。具体来说,与健康人群相比,长期睡不好的人,肠道中有多达39种能产生“丁酸盐”的细菌数量明显减少,他们血液中的丁酸盐水平也远低于常人。

这个“丁酸盐”是什么来头?它就是咱们身体里自带的“天然安眠药”。它是肠道里的“好细菌”们,在“吃掉”你吃进去的膳食纤维后,产生的宝贵物质。随后,它会随着血液循环一路抵达大脑,精准地抑制住那个让你保持清醒的“捣乱分子”——食欲素神经元。当这些神经元被丁酸盐“安抚”下来,你的大脑才会发出指令:“好了,可以睡了。”

裨益。我们应根据自己的消化功能,每天食用不同颜色的2份至4份(每份100克)水果、3至5份(每份100克)蔬菜。

3. 饮食“醇”一点,补充点益生菌

优质酸奶、乳酪等发酵乳制品,以及自然发酵的腌菜等发酵食品,含有的益生菌,可适量食用。

4. 睡眠“足”一点,给肠道修复时间

夜间是肠胃功能恢复的黄金时段。成年人每天的睡眠时间不应少于7小时。睡眠不足会导致胃肠激素变化,影响食欲和消化。

5. 身体“动”一点,激活肠道动力

如快走、慢跑、游泳等有氧运动,可以促进肠蠕动、增强肌肉张力,对肠胃健康有益。建议每周进行3次至5次有氧运动,每次运动30分钟为宜。

6. 久坐“断”一下,肠道不乏氧

大连大学附属新华医院肿瘤科主任医师赵长林在医脉通刊文介绍,久坐不动会影响肠道血液循环,使肠道处于供血不足、缺血缺氧状态。

乏氧的微环境对某些有益菌的生存不利,同时为有害菌提供生长的机会。此外,久坐不动会影响肠壁肌肉节律性的收缩和松弛,使肠蠕动功能减弱,进而影响食物在肠道中的运动、消化和吸收,容易引发便秘和肠道菌群失调。

7. 喝水“足”一点,肠道不干燥

肠道缺水会导致大便干结,增加排便困难。一般建议成年人每天饮水1.5升至1.7升,晨起空腹喝一杯温水可促进胃肠道蠕动。运动后或出汗较多时,也需额外补充水分。随身携带一瓶水,时刻小口补充。

8. 心情“松”一点,别让情绪伤肠道

肠道是人体的“第二大脑”,过度焦虑、紧张会直接导致消化异常,破坏肠道菌群。感到压力大时,试试深呼吸、听舒缓的音乐和家人朋友聊聊天,卸下心理负担,心情舒畅了,肠道才会安稳。

(据人民日报健康客户端)