

5岁女孩瘦得出奇却有严重脂肪肝 竟是罕见遗传代谢病 1000万人中仅有1例



记者 沈亚婷 文/图

5岁的小姑娘吃得很多却瘦得出奇,呈现出营养不良的状态。可是生化检查报告单上的一系列数据和结果却恰恰相反:脂肪肝,肝、脾、双肾肿大,完全是小胖子才会有的数据。这是怎么回事?北京大学第一医院宁夏妇女儿童医院为孩子做了基因检测,孩子被确诊为患有1000万人中才有1例的罕见遗传代谢病。

A 吃得多不长肉 营养不良却有脂肪肝

7月30日,北京大学第一医院宁夏妇女儿童医院遗传代谢性疾病科主任毛新梅正在坐诊,一个5岁的小女孩在家长的陪伴下走进了诊室。小女孩瘦得出奇,皮下几乎摸不到脂肪,一副营养不良的样子。

是不好好吃饭吗?小女孩的妈妈苦笑着摇摇头:恰恰相反,孩子吃得挺多,但就是不长肉。原来,小女孩自出生以来体重就增长缓慢,平时食量较大,且喜欢吃碳水类食物和肉类,但还是经常感到饿。孩子吃得多,却怎么也不长肉,皮下脂肪菲薄,表现出营养不良的状态。毛新梅给孩子量了身高体重,122厘米,体重仅有18.5千克,BMI指数(国际上衡量人体胖瘦程度以及是否健康的一个常用指标)为13.4,而正常的5岁儿童应该不低于18.5。

小姑娘的妈妈带着她辗转多家医院进行营养治疗,却始终没有改善。经人介绍,母女二人来到了毛新梅主任门诊就诊。毛新梅仔细查体,详细询问孩子病史,为其完善代谢、腹部超声等检查。检查结果出来后,毛新梅皱起了眉头:较为严重的脂肪肝,肝、脾、双肾肿大……这完全是一个营养过剩的肥胖者才会有的身体指标,可小女孩却恰恰相反,是严重的营养不良,这太矛盾了。经过综合考虑,毛新梅认为孩子可能患有罕见遗传代谢病,建议完善基因检测。

1个月后,基因检测结果证实了毛新梅的判断,小姑娘患有先天性全身性脂肪营养不良2型——一种非常罕见的常染色体隐性遗传病,发病率仅有一千万分之一。



医生毛新梅正在坐诊。

B 京宁专家联手诊治 一个月后病情好转

明确病因后,小姑娘及其家人终于看到了希望。北京大学第一医院宁夏妇女儿童医院自2023年起,就开设了遗传代谢性疾病科杨艳玲教授名医工作室,每月均有1次远程会诊,杨艳玲教授会根据患儿具体情况制定详细的治疗方案,并有专业的团队定期随访。这对小姑娘一家来说可谓雪中送炭,免去了一家人赴外地就医的奔波之苦。

9月24日,小姑娘通过视频与杨艳玲教授“云端”见面了,在与孩子家长充分沟通后,杨艳玲为小姑娘制定了详细的治疗方案。经过1个月的治疗,小姑娘的体重增长了1.5千克,生化检查报告单上的各项指标也趋于正常。复查腹部超声,孩子的肝、脾、双肾器官大小也已基本恢复。如今孩子的病情正在逐渐好转,各项身体机能也在逐渐恢复。

迅速锁定漏点 跑出供热抢修“加速度”



工作人员开展抢修工作。记者 马鑫 摄

本报讯(记者 马鑫 班占洋)11月13日22时许,宁夏西部热电有限公司的工作人员在兴庆区文化东路与玉皇阁北街交叉口,有条不紊地安装护栏,搭建隔离带,对这里漏水的供热管网进行抢修作业。

据了解,该公司接到辖区长相思供热中心发出超量失水警报后,第一时间派遣人手前往现场进行查漏,依托老旧管网统计台账,工作人员迅速将漏点锁定。漏点所敷设的是长相思供热中心

的输热主管道,该管道辐射面积12.5万平方米,保障着1800户居民的冬季采暖。因管道超龄服役,管体老化锈蚀,发生了严重破裂,结合供热中心统计及现场勘测,该处失水量超过110吨/天,已经导致居民家中失温,严重影响供热质量。

为了尽快完成抢修任务,抢修人员有序开展施工,将积水排空后对破裂口进行了焊接,历经4个小时,终于成功修复破口,完成抢修。

我市42个派出所和6个车管所 实现多项政务“一站式”办理

为进一步深化“放管服”改革,打造群众家门口的公安政务服务“便利店”,今年10月份,银川市公安局在全市42个派出所和6个车管所设立公安业务综合服务窗口,实现车驾管、出入境、户籍等多项公安政务服务事项在家门“一站式”办理,打通服务群众“最后一公里”。

市民王师傅的驾驶证于今年10月份到期。近日,他在社区微信群得知驾驶证到期更换业务可以在辖区派出所

办理了,于是他就近前往永宁县公安局李俊派出所办理。王师傅说:“以前办理驾驶证到期更换业务,得去几十公里以外的车管所,现在在辖区派出所就能办理,既省时间又省事,很方便。”据李俊派出所户籍民警刘晓霞介绍,该派出所已于10月底开始全面办理车驾管业务,目前已经有不少群众办理了驾驶证更换业务与丢失补办业务。

记者 李思源 王希政

宁夏铁发集团银川分公司营业房出租招商

现有宁夏铁发集团银川分公司营业房41套,面积6432.47㎡,分别位于宁夏银川市西夏区锦润秀园,面积合计920.56㎡,分别为秀园27号楼107室,秀园30号楼102室,秀园29号楼102室、103室、301室;位于宁夏银川市西夏区金冠华庭,面积合计1626.3㎡,分别为金冠华庭10-5.6号三层,金冠华庭10-3号一层二层三层;位于宁夏银川市兴庆区水云轩,面积合计3184.17㎡,分别为水云轩4号楼、5号楼和6号楼营业房共计21套;位于宁夏银川市西夏区锦润秀府,面积合计140㎡,分别为小南门1号至7号车库;位于宁夏银川市西夏区圆梦园,面积合计155㎡,分别为圆梦园平房2°、3°、11°、19°;位于宁夏银川市西夏区原铁路分局综合楼一层02号,面积111.42㎡;位于宁夏中卫市中卫丽景园12号-9°,面积35.79㎡。套数有限,现面向社会进行公开招商,欢迎有资质的商家前来参加竞标。一、报名方式:竞标人在国铁招商平台上注册,并按包件号报名,网址:https://zs.95306.cn。二、报名时间:2024年11月18日~11月30日三、联系人:纪先生,联系电话:13995377899,座机:0951-3832907

宁夏铁路多元发展集团地产业务有限公司银川分公司