

## 姐姐罹患重型“地贫”需终生输血和排铁

# 三代试管“二宝”救“大宝”



本报讯(记者 肖凯 通讯员 龚雨西)7岁的花花一出生就被确诊患有重型 $\beta$ 型地中海贫血,出生后她一直处于中度贫血状态,脸色苍白,身体抵抗力差。随着年龄的增长,花花的病情进一步加重,需要接受定期输血加除铁治疗才能保命。看着脸色苍白、毫无血色的花花,白女士夫妇带着她在全国各地辗转求医,却一直没有找到理想的结果。

去年,白女士夫妇有幸遇到了武汉大学人民医院生殖医学中心的杨菁教授、肖卓妮教授和李洁副教授的团队。在详细了解了花花的特殊病情及就医经历后,教授们推测其父母可能存在罕见的基因突变。

经过全面的检查,诊疗团队发现原来夫妻俩中女方为 $\beta$ 地贫致病基因杂合携带者,而男方则携带另一罕见 $\beta$ 地贫致病基

因。遗传了来自父母双方的基因突变,导致花花的临床表现严重;且父母再生育的话,子代还可能有25%的概率为重型 $\beta$ 地贫患儿。

杨菁教授介绍,地中海贫血简称“地贫”,患儿需长期依赖输血以维持生命,大都采取定期输血和排铁作为对症治疗手段,造血干细胞移植是目前唯一根治的方法。

造血干细胞在人体中有三个来源:骨髓、脐带血和外周血。骨髓移植对供者要求高,配型较困难。而脐带血造血干细胞有着免疫原性低、移植后发生排斥风险较低的优势。但花花为独生女,无同胞供者,同时在中华骨髓库和脐血库进行匹配,始终未能找到合适的供者。

因此,杨菁教授诊疗团队建议白女士夫妇通过第三代试管婴儿技术再生一个健康的孩子,用二宝的脐带血造血干细胞来救治花花。

在为花花寻求彻底治疗手段和再生育一个健康宝宝的双重愿望驱动下,白女士在武汉大学人民医院生殖医学中心进行了PGT-M(遗传性疾病筛查)+PGT-HLA(HLA配型检测)助孕治疗。去年年中,经过生殖医学中心医护团队精准的个性化治疗方案实施后,白女士获得2枚“肩负着全家希望”的最优胚胎,且一次移植便顺利怀孕。

今年3月26日,白女士顺利足月分娩一男婴。来自二宝那份无比珍贵的脐带血,按照既定的治疗计划也成功地回输到了虚弱的花花体内。经过在移植仓内四十多天的治疗观察后,大宝花花终于获得造血重建的能力,迎来了重生。

据了解,武汉大学人民医院生殖医学中心自2016年开始省内率先开展生殖遗传咨询门诊,2017年开始开展胚胎植入前遗传学检测(PGT)技术,即第三代试管婴儿技术。

## 双手血压不对称竟是脑梗“信号”

本报讯(记者 肖凯 通讯员 周珊)日均4包烟,日饮高度白酒近1斤,餐餐重油荤腥,邱先生随性的生活习惯已有30余年,虽期间偶有胸部憋闷、间断头晕、疲乏无力,甚至一度查出高血压、高血糖,但觉得自己身体底子好充分休息也能缓解,并没当回事。直到三天前,邱先生头晕持续不缓解,麻木感从脖子延续到整侧左上肢,甚至无力拿

起碗筷,这才来到长江航运总医院·武汉脑科医院看病。

接诊的心血管内科专家余稳副主任医师发现,邱先生精神萎靡,测量血压出现双侧血压值明显不对称的情况,一侧上肢脉搏明显减弱。余稳高度怀疑,正是由于患者锁骨下动脉某段狭窄,导致向同侧大脑和上肢供应的血流明显减少,这才出现了双侧上肢血压不对称、头晕、肢体麻木、乏力等脑缺血症状。为避免病情进展引起大面积脑梗危

及生命,余稳劝说邱先生及时完善了相关影像检查,最终确诊其左锁骨下动脉近段重度狭窄已达90%,应证了此前的推断。

双侧血压不对称,通常预示存在较严重的动脉粥样硬化。复盘患者的患病经过,余稳表示,正是由于邱先生饮酒无度、长期不节制的生活习惯,加之查出糖尿病、高脂血症等慢性疾病但未重视,导致全身出现动脉粥样硬化,进而造成锁骨下动脉因粥样

硬化改变出现狭窄,随着狭窄逐渐加重,这才继发了一系列缺血性脑梗症状。

余稳提醒市民,除日常保持健康的饮食生活作息及工作节奏,规范体检、复查外,尤其是患有“三高”等基础疾病的人群,可自测双手血压,一旦出现不对称时,可尽早到医院完善上肢血管彩超、颈动脉彩超及头颈部血管造影等检查,尽早排除锁骨下动脉严重狭窄的可能。

## 痛经如遭“拳击” 原是双子宫同时来例假

本报讯(记者 肖凯 通讯员 张璟祎)家住经开区的女孩嘟嘟,今年12岁。2024年3月初,嘟嘟第一次来了例假,虽感觉小腹隐隐作痛,但尚可承受。却未曾想,就过了2个月,痛经的程度直线上升,从一开始的隐隐作痛变得疼得直不起腰。嘟嘟说,痛的感觉就好像小腹反复被拳头暴击。看着嘟嘟疼的面色惨白,流出的经血也是巧克力色,妈妈决定带她到医院来看看。

在武汉市妇幼保健院青春期保健专科门诊,经过影像学检查,原来嘟嘟先天性生殖道畸形,双子宫双宫颈,阴道斜隔。到了青春期,嘟嘟来例假后,斜隔一侧子宫经血无法正常排出,越积越多,这才导致严重腹痛。

“生殖道畸形最重要是及时诊断,及早解除梗阻。”武汉市妇幼保健院妇科赵良平主任医师于5月31日,为嘟嘟进行了手术治疗。术中,医生在超声的辅

助下,用宫腔镜切除阻隔经血流出的“隔膜”,通道畅通后经血顺利排出。手术很顺利,术后嘟嘟的腹痛症状即刻缓解。

嘟嘟的这个问题被称之为“阴道斜隔综合征”,是一种罕见的先天生殖道畸形,1000个人中仅有1~3个人可能会出现这种异常。赵良平主任医师介绍,这类情况一般在青春期前无症状,青春期后随着月经来潮,痛经症状会逐渐加重,甚至部分患

## “火疖子”为什么不能挤?

“火疖子”是人体皮肤的毛囊及其周围组织急性化脓性炎症的俗称,医学上称为疖肿,是一种常见的皮肤疾病。它可以发生在体表任何部位,多发在毛囊较为集中的区域,或容易受压和出汗的区域。“火疖子”多由金黄色葡萄球菌感染引起。

在民间,常有挤“火疖子”的习俗,认为只要挤出脓头,就会自己好。在临幊上也确实有“火疖子”被挤好的例子,但我们不主张这样做,这是为什么呢?

为面部的危险三角区。

2.可能加重组织的损伤:挤压可能会破坏局部组织,加重炎性反应,使得愈合时间延长,同时,由于挤压导致组织的破损不规则,甚至还可能导致局部更大的瘢痕形成,而影响美观。

3.病变清除不完全:挤压只能将脓腔挤破,而后方的囊壁往往难以清除,可能会导致病情反反复作或经久不愈。

因此,患了“火疖子”,应及时到医院就诊,不建议自己挤

压。如果较小或者早期,可以一天两次外涂碘伏,稍大的“火疖子”可用鱼石脂外敷,同时口服罗红霉素胶囊等抗生素来治疗。如果形成脓肿则需要手术切开引流,经过换药是可以痊愈的。(纪光伟)



纪教授说医

## 健康新知

### 眼中红血丝不散 查查血压

很多人发现自己眼睛里出现红血丝,最先想到的是睡眠不足。其实,很多时候眼睛出现红血丝不单单是睡眠不足引起的,还可能是提示我们血压偏高。

虽然我们的眼白平时是白色的,但实际上眼部本来就有微小的毛细血管,也就是说眼睛里本来就是有血丝的,只不过都是微小的血管,所以平时是看不见的。如果没有充足的休息,血丝就会出现充血现象,变得比较明显。而当我们的眼睛过度疲劳或感染时,血管还会破裂,造成出血。

一般睡眠不足引起的眼睛里出现红血丝,在经过适当休息以后,眼睛就会恢复到正常状态,这是正常现象。若眼睛里充满了血丝,且长时间无法消散,且伴有红肿、眼部轻微疼痛等不适,那么就需要警惕高血压了,因为这常常是高血压的一个信号。

这是因为,高血压会导致血管扩张甚至破裂,导致眼白部分留下红血丝。此外,高血压还会引起多种眼部并发症:1.视觉衰退,出现眼睛干涩、有灼热感或异物感,头痛、眼痛等;2.眼表出血,球结膜下出血,呈大片鲜红色,出血本身不会带来严重不良后果,但若经常发生,须就诊;3.眼底出血,表现为视力下降、眼前黑影飘动,严重者视力仅存光感;4.急性闭角型青光眼,出现剧烈眼痛、恶心、呕吐,或发热、怕冷等症状,易被误以为是胃肠疾病或感冒;5.眼底缺血,高血压患者血管内壁粗糙、狭窄,易形成血栓,一旦栓子阻塞动脉,可能会“突然看不见”。

### 绿豆汤并非 煮得越久越好

绿豆汤熬煮时间越长,抗氧化活性越弱,解暑功效也会变弱。绿豆的解暑功效来源于绿豆皮中的多酚类物质,这类成分具有抗氧化活性。但多酚类物质并不稳定,在空气中容易发生氧化聚合反应,使绿豆汤变红。所以,当绿豆汤变红后,它的解暑效果就会大打折扣。

### 阿奇霉素为何 “用三停四”

首先,阿奇霉素的半衰期特别长。半衰期表示血液里药物浓度下降一半的时间。半衰期越长的药物,在体内停留的时间越长,发挥作用的时间也就越长。阿奇霉素半衰期可达50多小时,服用3天后,停用4天,尽管停药,体内存留的药物浓度仍然在有效的范围内。

其次,阿奇霉素能广泛分布在体内组织中,这就相当于药物在人体内有个“大仓库”。当血液里的药物慢慢排出时,组织这个“仓库”里的药物就可以释放出来,补充血液里减少的那部分药物。

另外,血液里的阿奇霉素能被吞噬细胞摄取,并带到感染部位,然后在感染部位释放,可以极大地提高感染部位的药物浓度。因此,即使血液里的药物浓度下降,对感染仍然有良好的作用。

当然,如果病情较重,也可以遵医嘱继续服用阿奇霉素,最多可以服用7天。(本报综合)