

2岁宝宝做女孩还是做男孩？

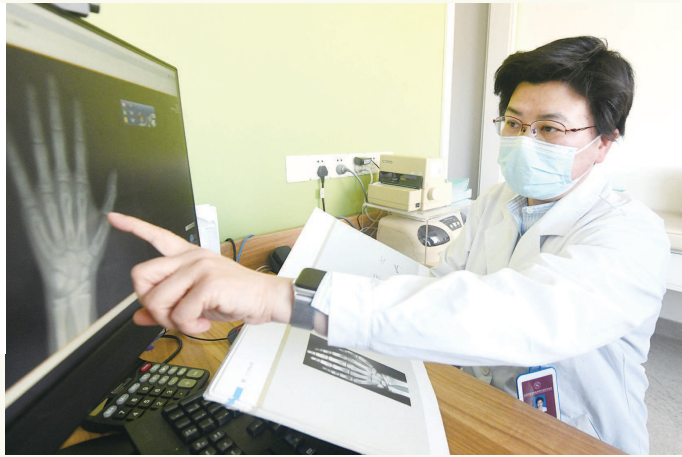
多学科专家组建罕见病诊治团队给出专业建议



第 医 线

今天是国际罕见病日。罕见病,80%由基因缺陷导致,50%于儿童期发病,5岁以内死亡率高达30%。上海市罕见病诊治中心、上海市儿童罕见病诊治中心挂牌于上海交通大学医学院附属新华医院,多学科专家建成为一支专业且强大的罕见病诊治团队,为患者撑起一片天。

■ 新华医院儿内分泌遗传代谢科主任医师邱文娟(右图)、肾脏风湿免疫科副主任医师林芙君(左图) 本报记者 徐程 摄



诊疗方式改变 多学科专家围着患者转

1岁半的美美活泼可爱,却有个不能说的“秘密”。出生时,美美的生殖器发育异常,但外阴像女性,父母一直把她当女孩抚养。随着年龄增长,美美腹股沟处发现了两个包块,当地医生觉得像男孩子的辜丸。爸妈带着孩子来到新华医院就诊。经B超检查发现,美美的双侧腹股沟的确存在辜丸,染色体分析显示她携带男性Y染色体。

新华医院儿内分泌遗传代谢科主任邱文娟给美美做了外显子测序,孩子得的是一种常染色体隐性遗传病——5α-还原酶缺乏症。这是一种雄激素合成异常疾病,虽然现在在外生殖器看起来像女孩,但青春期后这样的孩子可出现明显的男性青春期发育和男性第二性征。

到底是当男孩还是女孩?最好早点决定下来。为此,邱文娟为家长预约了多学科门诊,邀请了儿童泌尿外科、遗传中心、伦理委员会等相关领域专家一起坐下来评估讨论。

如果选择做女性,孩子无需更换性别,但将来缺少子宫、卵巢等女性生殖器官,将无法生育;如果选择做男性,接下来的治疗中,将接受双氢睾酮治疗和生殖器矫形手术,并需要将抚养性别和社会性别改为男性。针对5α-还原酶缺乏症,国际上还是建议当男性抚养,最好早点把孩子的社会性别改过来。最

终,家长听从了建议。

过去传统的模式是一个患者挂号看不同的学科,辗转多年也不一定能得到诊断;现在多学科医生和专家围绕疾病、围绕患者,诊疗水平、就医便捷度也大幅提升。

虽然无法治愈 但是并不等于无法干预

“罕见病多为遗传病,由于基因缺陷,确实无法实现治愈,但不代表无法治疗和干预。通过积极治疗,有很多罕见病患者可以过上正常的生活。”邱文娟说。

一对姐弟都患罕见的代谢性疾病——多巴反应性肌张力不全。3年前,孩子父母带着儿子找到邱文娟就诊。他7岁,走路没有力气,更别提跑跳了。诊断明确后,经药物治疗,弟弟恢复很好。邱主任想起了他的姐姐,她终日躺在床上,由于脊柱严重侧弯,行动无法自理,连穿衣都需要妈妈帮忙。姐姐其实也是同样的病,只是她耽误了太久。

“这个家庭生育了一个有病的孩子后,就想再生一个。夫妻俩从未考虑过这可能是遗传的罕见病,没有做基因检测,谁知道两个小孩都是这样。”邱文娟说,后来医院为姐姐联系了小儿骨科的杨军林主任,一次脊柱手术后,孩子坐起来了;一年后,杨旋主任给她做了马蹄内翻足的手术,她可以撑起支具独自挪出了家门;6个月后又做了髋关节的手术……看着女孩愈来愈自信的笑容,医生们很高兴,

“我们希望她的人生轨迹就此改变!”

管好一个病人 也在力争管好一个家族

多年经验的积累,让新华医院逐渐探索出一个覆盖孕前至成人期的罕见病全生命周期诊疗体系,并成为全国第一批罕见病诊疗协作网中上海市的省级牵头医院。

“我们有罕见病初筛门诊、各学科的罕见病专病门诊,如遇疑似疑难罕见病或诊断不明疑似罕见病,医院还会启动罕见疑难病多学科(MDT)会诊,与患者共同寻找治疗的方向和方法。”新华医院上海市罕见病诊治中心秘书、肾脏科副主任医师林芙君说。

2021年,新华医院上海市罕见病诊治中心与复旦儿科医院徐虹教授团队共同启动了遗传及罕见病家庭防控多学科诊疗门诊,让患儿家庭中的患病亲属在同一诊疗单元实现共同就诊。

林芙君的病人中,有不少是一大家子一起来看病。30多岁的女性小王因为出现了血尿到肾脏科就诊,经仔细询问,林芙君发现,小王的父亲、大伯、大伯的儿子都有肾脏疾病。这个家族患有典型的遗传疾病——Alport综合征,由于基因突变导致,临床表现以血尿、蛋白尿及进行性肾功能减退为特点。Alport综合征目前还没有根治办法,现阶段采取的是对症治疗。

经基因检测发现,小王的女儿也未能幸

免,只不过症状较轻。后来,一家子便选择家庭防控多学科诊疗门诊一起随访。

关注越来越多 盼出现更多新技术新药

林芙君也偶尔会感受到矛盾。她曾遇到一个18岁男孩,同样被诊断为Alport综合征。男孩在网上搜索发现这个疾病的最终归宿是尿毒症后,情绪非常低落,求学深造计划也取消了。其母亲经基因检测同样也是该病患者,陷入了深深自责。母亲对医生产生了抵触情绪:“你为什么要把我们诊断出来?我们一家子都被你毁了。”

“人们往往认为所有遗传性肾病都会以尿毒症为结局,但这不是绝对的,甚至同一个家系携带同一个位点的患者临床结局也可能天差地别。很多人不愿意接受患病的事实,他们内心恐惧,有时需要在门诊花一个小时甚至更多时间,来讲清楚疾病。”光是Alport综合征她就详细解释过上百次。

近年来,北京牵头建立了国家罕见病注册登记平台,国家卫健委也在国内组建罕见病诊疗协作网,推动国内罕见病诊疗水平的发展。林芙君说,社会各界对于罕见病的关注已越来越多,尽管诊断难、药物少的境况仍不易改变,但在开放的交流下,新政策、新药物、新技术一定会不断突破现状,最终都指向患者对治疗方案的可及。

本报记者 左妍



新民特写

“乙类乙管”后的首个新学期,家长今天走进开放了的校园——

跟着孩子上学“激动又放心”

“春天的太阳该画什么颜色?哦,画个彩色的。因为春天是个多彩的季节。”经历了寒冬,告别了阴雨,今天的上海春意盎然,长宁区天山第一小学一年级年级组长、语文老师黄月艳的一堂《四个太阳》家长公开课也是阳光和笑容满溢——孩子们兴高采烈地描述心中的彩色太阳,神情天真烂漫,而旁听的家长们个个面露笑容,欣慰地看着朝气蓬勃的孩子们。新冠病毒感染实施“乙类乙管”后的首个新学期,上海不少小学、幼儿园纷纷打开校门,让家长有机会走进校园瞧一瞧,今天的天一小学一下子迎来了近300位一年级家长。

“读了半年书,终于可以看看孩子的校园!”今天7时45分刚过,长宁区天山第一小学一(1)班余鹿鸣的爸爸就早早赶到校门口,等待着今天的家长校园开放日。余爸爸说,来之前心情有点紧张,既好奇“双减、双新”政策出台后学校的课程设计,又对孩子重回线下教学是否适应有点担心。一个上午,余爸

爸也跟着儿子忙忙碌碌。听完语文课《四个太阳》,余爸爸又陪着儿子走进操场,参加今天的“小蚂蚁”争章活动,“步步高升”“九九同心”各式各样的亲子游戏让父子俩开怀大笑。“身临其境地跟着孩子上了半天学,忙而不乱,原来的疑惑都消失了。校园生活重回线下真好!”

“没想到,开放日的家长报名那么火爆,今天几乎所有有一年级学生的家长都到校了。”黄月艳介绍说。新冠病毒感染实施“乙类乙管”后,学校就开始着手准备打开校门。“今天的半日课程是按照正常课表安排的,加入了一些亲子互动设计,为的就是让家长们看一看如常的校园,放心把孩子交给学校。孩子的成长需要学校的教育,也需要家长的陪伴,校园对家长开放能让家长更了解学校的教育,一起构建家庭、学校、社会一体化的教育体系,才能为孩子今后的成人成才奠基。”

本报记者 马丹

短视频防沉迷,疏堵要精准

方翔



今日论语

近年来,短视频逐渐成为未成年人的“新宠”,刷屏上瘾等相关问题也随之而来。近日,国家广播电视总局召开会议研究部署加强短视频管理、防范未成年人沉迷等工作。未成年人有多爱短视频?中国青少年研究中心发布的《中小学生短视频使用特点及其保护》调查报告显示,使用过短视频的未成年人有65.6%,20%的青少年“几乎总是”在看短视频。

短视频为未成年人了解世界打开了一扇窗,带来的不仅有新鲜的空气,也会有污浊的东西。一些短视频传输不健康生活观和价值观,特别是一些引起刷屏和偏激极端的短视频,会对青少年造成不好示范。去年9月,松江警方接到市民报警电话,称捡到一张“被人贩子拐卖孩子”写的纸条。警方出警之后才发现,所谓“求救”纸条,是孩子看了网上的小视频后,模仿写下的“SOS”留言。

网络平台在防范青少年沉迷短视频中有着不可推卸的责任,更起着大作用。平台应当建立未成年人保护机制,采用技术手段

对未成年人在线时间予以限制,设立未成年人家长监护系统,有效防止未成年人沉迷短视频。像一些视频平台推出的“青少年模式”在内容方面作出了更适合未成年人观看的调整,主要推送教育类、知识类内容,且无法进行充值、打赏等操作,每晚10时至次日早上6时期间无法观看短视频。

然而,绝大多数短视频平台的“青少年模式”存在较大漏洞,即这些模式都要青少年主动选择才行,如果青少年自己想被管理,系统才有效,如果不想还是没用。对此,相关平台应该通过技术手段精准识别疑似未成年人用户,自动为其切换“青少年模式”。

未成年人为何容易沉迷短视频?其原因还不仅仅是“短视频好看”这么简单,短视频的社交功能也不可忽视,像此前很火的孤勇者MTV短视频,是不少中小学生的课余谈资。对于家长来说,需要多了解孩子观看短视频的内容,加强亲子沟通、促进亲子关系,从而降低孩子沉迷网络的概率。

短视频防沉迷,疏堵要精准,不仅通过技术手段,也要靠合理引导。各方携手为未成年人健康成长营造更加健康的网络视听环境。