

# 家族“矮人病”传男不传女

## 而她偏偏怀的是男孩,生还是不生?

“医生,我的孩子究竟是不是矮子”“肯定是的了,基因检测已经有结果了,100%有这个病”。焦急的于敏(化名)听到这个结果后,叹口气自言自语:“到底还是没有逃过这一劫。”她不甘心:“难道没有药了?”“目前以色列有科学家研究这种病,但药物还在实验室里。”

x连锁的脊柱发育不良,这种罕见疾病的阴霾笼罩着这家人。于敏如果不做检查,甚至不知道自己身上其实也潜伏着致病基因。在南京鼓楼医院遗传室的门口,每天都有许多这样的孕妇,忽而喜极而泣,忽而悲从中来,无法言语。“拿检验单的时候,我的手都在抖。”一位孕妇说。让人瞧着唏嘘不已,生还是不生?在这些孕妇看来,是个很大的问题。

### 家族矮人之谜

28岁的于敏身高1.65米,面容姣好的她2000年来到江苏打工,有了知心爱人后,却犹豫起来,下不了决心走入婚姻的殿堂,一个疑惑压在她的心头:“我到底有没有遗传病?”在于敏的老家,她的父亲、叔叔、伯伯都生病,不能干重体力活。奇怪的是,三个人的病状表现差不多。于敏的父亲在15岁青春发育时,经常有脊柱疼痛的感觉,之后就影响了他的活动能力,现在50多岁了,身高只有155厘米。据于敏介绍,她的父亲虽然身材矮小,但四肢却显得比较长。叔叔、伯伯也是如此。身材矮小倒也罢了,但是这三个人还有严重的股骨头坏死,脊柱已经扭曲成s形了,看着父亲被疾病折磨,于敏心如刀绞,祈祷自己的下一代绝对不能有这个病。奇怪的是,尽管父亲已经想到是遗传病,而且为于敏担心了20多年,但是老一辈的悲剧始终没有发生在于敏身上。

### 怪病传男不传女

带着这个疑问,于敏来到了南京鼓楼医院,想问个究竟。

该院遗传室的朱海燕博士通过于敏的描述,初步判断这家人可能为“x连锁的脊柱发育不良”,是一种遗传病。得了这个病的患者在骨骼发育期时,脊椎骨变扁,之后身体仿佛停止发育,长不高,四肢却还是正常发育。到了成年,会因为脊柱侧弯导致驼背,到了30岁的时候,还容易得关节炎、股骨头坏死等疾病。这个怪病有个很鲜明的特点,那就是“传男不传女”。如果上一辈有病,且生的是女孩子,50%的女孩子不会遗传,50%的女孩子会携带致病基因,但是不表现出来,所以女孩子都正常。如果是男孩,那么有50%是正常的,但还有50%就会患病。

“先回家,把父亲、叔叔、伯伯都叫过来,抽个血化验一下。”朱海燕博士冷静地说,首先得找到致病基因。一个星期后,朱海燕就发现了这家人的致病基因并且明确了所在位置,而且证实于敏也是该致病基因的携带者。

### 亲情pk残酷现实

于敏对医生说,自己携带致病基因倒无所谓,但是今后孩子容易患病啊。医生让她先

回家结婚,等怀孕后18周,再来做一次检测,现代医学的基因诊断,可以提前知道胎儿未来是否有这个病。朱海燕说,等到于敏怀孕后18周,通过羊水穿刺,拿到了检测标本。结果还是很令人遗憾的,于敏偏偏怀的就是个男孩,而且携带致病基因,出生后,这个孩子100%有这个疾病。

检验结果一下将于敏置于一道残酷的选择题中,生还是不生?“无论是生还是选择引产,都符合国家政策。孩子长大后,智力不会受影响,虽然身材矮小,但是仍然可以从事一些轻体力活,而且生活能够自理。”朱海燕博士告诉记者,直到昨天,她还没有得到确切的消息,于敏是生还是不生,无论是哪种结果,对她来说,都极为痛苦。

### 准备求助以色列科学家

朱海燕告诉记者,最新的一期《nature》杂志披露说,以色列有科学家已经对这个病展开了研究,还针对这种突变类型研究出一定的药品。不过,这个药还在三期临床实验阶段,不清楚到底疗效如何。朱海燕表示,她想尽力帮

帮于敏,如果她有需要,可以为写信给以色列的科学家,详细询问这种基因药物的前景,以及最快何时能上市。这样的话,如果于敏想生下孩子,孩子今后也有药可治了。

### 【相关新闻】“高矮配”不一定保险

妻子1.3米,老公1.7米,按常理来看,高矮配有可能会平衡一下,孩子身高有可能突破,但是妻子却无论如何不放心,因为她的妈妈也只有1.3米左右。“我的家族是不是遗传侏儒病,我的孩子今后会不会有这个病?”这位妻子近日来到鼓楼医院,希望能找到准确的答案。经过检查,这名妻子的家族确定为先天软骨发育不全,后代有50%的可能得这个病。如果想知道确定的答案,还必须等到怀孕后,早期基因诊断结果。

朱海燕告诉记者,x连锁的脊柱发育不良和先天性软骨发育不全,都称为单基因病,现在人类已经知道的大约单基因病有4000多个,通过现代基因检测手段,就可以提前知道胎儿是否患有该病。通讯员 柳辉艳 快报记者 刘峻

## 喘得厉害,竟然是坐久了

司机、喜欢打麻将的市民注意了,有个异常凶险的疾病——肺动脉栓塞可能已经悄然缠上你,如果你一直感到胸闷气喘,最好去医院检查一下。最近,鼓楼医院就发现不少这样的患者。

### 喘得厉害,竟是坐久了

来自安徽的黄先生是一名司机,常年开车四处奔波,身体一直都还不错,但是近一年多来一直感觉胸闷、气喘,跑了安徽各大医院却没能明确是啥毛病。来到鼓楼医院后,一查吓一跳,他患上了异常凶险的肺动脉栓塞,而且症状已经非常严重,医生说要不是他运气好,很有可能在求医的路上就有生命危险了。

鼓楼医院呼吸科主任戴玲娟介绍说,黄先生走进诊室的时候,已经喘得非常厉害了,可是黄先生的胸片和心电图报告却又没有太多的异常,黄先生说这种症状已经持续了一年多了,看过很多地方,用了很多药物,却一点也没缓解,并且两个月前还有过一次咯血。

戴玲娟告诉记者,黄先生患的绝对不是一个普通的肺部疾病,极有可能是极其危险的肺动脉栓塞。随后做的血液

和CT肺动脉造影检查证实了这个判断。

### 一个月就有四名病人

“现在肺动脉栓塞的病例非常多。”戴玲娟说,就她个人接诊的情况来看,短短一个月的时间里就有4位病人,而且情况都很严重。美国公布的资料显示,美国每年有60万人会患肺动脉栓塞,如果治疗不及时将有30%的病人失去生命。在我国,随着医生对该疾病的重视和检查设备的更新,近年来每年都有数千例的发现率。

戴主任说,久坐缺乏运动是这种病的一个诱因,这位司机就是因为职业的缘故缺乏运动造成肺梗塞。特别要提醒的是,有些市民朋友喜欢打麻将,年轻人喜欢玩电脑游戏,这些娱乐本身没有什么,但是一定要适当,不可久坐不动,还有就是开出租车、长途车的司机,出行时尽量穿着一些宽松的衣服,路途上多喝水,如果连续坐着超过6个小时,要找机会运动,按摩一下腿部促进血液的循环,这样对预防血栓的形成非常有帮助。通讯员 张可欣 快报记者 刘峻

## 吃碗路边馄饨染上了戊肝

因为吃了一碗路边摊的馄饨,小金患上了急性戊型肝炎。江苏省中医院感染科主任邵铭告诉记者,近年来,由于甲肝疫苗的接种普及,使得甲型肝炎感染人数呈下降趋势,而戊型肝炎的感染人数却在上升。其实,防止戊型肝炎最简单也是最有效的方法是要生熟分开,一些戊肝病毒在高温下,只要一分半钟就会被杀灭。

### 吃了街边馄饨惹上戊肝

22岁的小金是一名大二学生,正值年少力壮的他在食堂吃饭,总是早早就饿了,到了晚上10点多的时候,小金都要在学校门口的馄饨摊上吃碗馄饨。前段时间,小金突然出现发热、全身乏力、食欲不振、恶心、呕吐等症状。开始小金也没当回事,谁知一周以后,小金发现自己小便颜色跟平常不一样,呈深黄色,而且眼睛也变黄了,于是急忙去医院诊治。化验显示,小金的转氨酶比正常升高,总胆红素也升高,被诊断为“急性戊型肝炎”。

江苏省中医院感染科主任邵铭告诉记者,一些抵抗力差的老年人,以及像小金这样经常吃干净“小摊食品”的人最容易感染上急性戊肝。感

染戊肝后近半数患者会出现发热、乏力,伴有厌食、恶心、呕吐、厌油腻等消化道症状,可出现巩膜皮肤黄染、尿黄现象,黄疸期易出现胆汁淤积,疸较深说明病情较重。戊型肝炎为自限性疾病,一般预后较好,多数病人于发病6周内康复,但孕妇和老年人的病死率较高。

### 吃肉和动物内脏一定要煮熟

长期以来,人们只是把肝炎当作一种在人与人之间传染的疾病。但越来越多的证据已经提示,戊肝其实是一种人畜共患病。南京农业大学动物医学院范红结副教授告诉记者,猪、鸡、牛、羊等动物体内可检测到戊肝抗体,这些动物不是戊型肝炎暴发性流行的传染源,但可以成为散发型戊型肝炎的传染源。

邵铭告诉记者,其实,防止戊型肝炎最简单也是最有效的方法是要生熟分开。同时,不要为了图口腹一时之快,而将肉或动物内脏一过火就食用,在食堂、饭店就餐时,尤其要注意火爆腰花或溜肝尖等菜肴要尽量煮熟。戊肝病毒在高温下,只要一分半钟就会被杀灭。快报记者 安莹

# 口臭熏走两任男友 怪病竟因不良情绪

口臭熏走了两任男友,26岁的晓玲(化名)痛苦异常。更令她痛苦的是,她得的口臭还挺怪的,一般的口臭是口腔疾病或者肠胃疾病导致的,可是她浑身上下检查了个遍,都没有找出病因来。

### 口臭熏走了两任男友

晓玲的口臭也就是工作后的这几年才得的。起初,她

根本不知道自己口臭,直到她的第一任男友提出分手时,她才从男友闪烁其辞的言语里感觉到了端倪。第一任男友是通过别人介绍认识的,已经相处了半年,起初,晓玲觉得他们的性格还挺合适的,就逐渐投入了感情。他们一起看电影、逛街。但这样的甜蜜并没有保持多久。男友率先跟她提出了分手。伤心的晓玲追问原因,男友含糊地告诉她,“你嘴里的口气太大了,面对面的时候,太熏人了。”

这样的话太伤晓玲的心了,她又气又羞。和第一任男友分手后,晓玲觉得奇怪,“我真的口臭吗?我怎么没有感觉到呢?”她专门找了一位关系比较好的同学,得到了证实,自己的确有口臭,只不过自己感觉不出来,别人能感觉出来,但碍于她是女孩子,又不好意思直接跟她说。

从那以后,晓玲在说话的时候,总是把头扭向一边,不

敢正面对着别人。但这样还是无济于事。她的口臭又熏走了第二任男友。起初,她和男友说话时,总是不正面对着男友。男友觉得很奇怪,认为她这样太没有礼貌了,就直接跟晓玲讲了。没有办法,晓玲只好正面对着男友说话。结果,第二任男友也无法忍受她的口臭,最后也离她而去。

### 怎么也找不到口臭病因

口臭熏走了两任男友,晓玲痛苦异常。她发誓,一定要治好口臭再谈恋爱。她到了医院,医生告诉她,一般的口臭是口腔疾病或者肠胃疾病导致的,她可能是得了口腔疾病或者肠胃疾病了。

奇怪的是,经过检查,晓玲既没有龋齿、牙周病,也没有口腔恶性肿瘤和鼻窦炎、扁桃腺炎、喉部感染等。经过胃镜检查等,她也没有胃肠功能紊乱、肝肾等疾病。浑身上下检查了个遍,晓玲也没有找

出自己口臭的具体病因来。晓玲陷入了痛苦之中,她甚至以为自己得了啥绝症,成天郁郁寡欢,不爱搭理人。

### 原来是不良情绪导致的

就在她快要绝望的时候,心理医生帮她分析,不良的情绪也会导致口臭,晓玲会不会是精神压力过大导致的?在心理门诊中有一个常见的现象,不少有心理困扰的人来诊治时,心理医生都能发现病人有一种特殊的口臭。经过进一步了解,医生发现,晓玲的工作强度本来就大,再加上晓玲处处好强,总想做非常完美,这就导致她长期处于精神紧张的状态中。长期的精神紧张,也影响到了她的睡眠。不良情绪和睡眠不好,就是导致晓玲患上奇怪口臭的原因。

得知了自己的病因后,晓玲尝试着自己减压,心境得以改善。近日,她的口臭开始减轻了。快报记者 张星



漫画 俞晓翔



## 快来体验金宝贝早教全新课程!

### 大人的常识——孩子好奇的试验

- 金宝贝拥有权威早教专家为0-6岁宝宝精心设计的,开发宝宝各项潜能的早教课程。
- 全新课程针对0-6岁宝宝新课程

近期的科学实验、艺术创作、体能活动,锻炼了他们的自控能力、交流能力、自信和合作等社交技能。让宝宝的金宝贝启蒙让孩子在玩中学,亲身体验之后的感受和记忆都会更加深刻,帮助孩子学的更多更好。



Jean Berns  
金宝贝创始人



Dr. Karp  
博士+儿童博士  
美国著名儿科医生  
<三三三>创始人

- 全球首家小组,全球早教理念创始人。
- 让孩子自己设计的孩子有一个属于自己的房间又可以开发多种语言。
- 按着社交能力去培养。
- 创办了全球第一家早教中心——金宝贝。
- 迄今为止,金宝贝早教中心在40多个国家和地区开设了早教中心。
- 拥有4,000,000名宝宝享受过金宝贝的快乐。
- 金宝贝早教中心全球早教。

GYMBOREE PLAY & MUSIC 金宝贝

0-6岁 咨询热线 84763477

金宝贝南京新街口中心 中山路18号德基广场L618