



新闻动态



您现在的位置: 北京协和医院 >> 新闻动态 >> 医院新闻 >> 科技新闻 >> 正文内容

北京协和医院国内首次确诊Danon病 专家提示: 男童表现心肌肥厚时须提高警惕

发布时间: 01-05-2012 点击数: 次 字体: 小 大

本报讯 (记者 董琳) 2009年,北京协和医院接收了一名在外院被诊断为肥厚性心肌病的15岁儿童。考虑到患儿心肌异常增厚,并伴有预激综合征,心内科田庄、曾勇和方全等多位专家集体讨论后决定进行心内膜活检,结果提示为溶酶体相关蛋白2(LAMP2)缺乏所致的Danon病,并最终通过基因测定确诊。这是我国首次诊断并报道Danon病,相关结果以个案报告的形式发表在欧洲心脏杂志《European Heart Journal》上,SCI分值达10.04。

据曾勇副主任医师介绍,该患儿到院后,临床检查发现有肌肉的病变和智力障碍,心脏核磁钆显像显示心肌内出现晚期增强,提示存在心肌病变。心内科采用最先进的的心内膜活检提取样本并做病理。HE染色的结果显示心肌细胞肥大,胞浆内有大量空泡。病理科通过电镜检查发现空泡内有糖原颗粒、层状物质以及溶酶体的破裂,怀疑为LAMP2缺乏所致的Danon病。后经进一步的基因测定为溶酶体膜蛋白2的外显子6突变所致,最终确诊为Danon病。

Danon病是溶酶体膜蛋白2异常导致的一种溶酶体贮积疾病,为X染色体连锁的遗传病。该病一般幼年起病,20岁以前发病,以男性患者较为多见。在临床上表现为“心肌肥厚-预激综合征-骨骼肌受累和智力发育迟滞”三联症。此类患者需要与肥厚性心肌病及继发性左心室肥厚的疾病(包括糖原贮积病、Fabry病、浸润性心肌病)相鉴别。

北京协和医院心内科在2007年进行了第一例心内膜活检,从此,该项技术在不明原因的心衰、心肌病的诊治中发挥了重要作用。由于对活检技术及病理诊断方面要求较高,目前国内只有协和医院能够利用心内膜活检对心脏疾病进行诊断。在Danon病的诊断中,心内膜活检也是最重要的一个环节。如果患者无法进行基因测定,通过心内膜活检电镜下的表现结合临床三联症的表现,可以做到临床确诊Danon病。

田庄副教授告诉记者,Danon病目前尚无治疗方法,一般会在30岁之前死亡,死因多为猝死或严重的心力衰竭。据国外文献记载,治疗Danon病需要进行心脏移植。同时,田庄提醒心内科及普通内科医师,如果男性儿童表现出心肌肥厚及骨骼肌受累时,要做到早期诊断,警惕Danon病。

关键词:

作者: 董琳 来源: 本站原创

收藏 打印文章

上一篇: 卫生部全国部分专业医疗质量控制工作会议召开 国家级医疗质量... [12-12]

新闻动态

- 医院新闻
- 医院公告
- 协和院报

医院新闻

- 医院重大新闻
- 科室动态
- 视频新闻
- 科技新闻
- 图片新闻
- 媒体聚焦

医院公告

- 招聘信息
- 招标信息
- 进修生招生信息
- 学术活动信息

协和院报

- 2012年院报
- 2011年院报
- 2010年院报
- 过往院报

推荐新闻

- 世纪的回顾
- 严谨博精 创新奉献
- 一、历史的步伐
- 洛克菲勒先生在三楼广场台阶上迈...
- 洛克菲勒先生在北京协和医院成立...
- 北京协和医学院(PUMC)当时管理者...
- PUMC 主楼(现中国医学科学院三...
- 医院的楼群(现北京协和医院 7楼...
- 当日医院的病房(现北京协和医院...
- PUMC职员和学生集体留影(1921年)

就医指南



普通门诊



特需专家门诊



国际医疗部门诊



专科专病门诊



预约挂号



疑难病会诊



在线咨询



健康体检



方位指南



交通指南

北京协和医院

PEKING UNION MEDICAL COLLEGE HOSPITAL

[版权声明](#) | [法律责任](#) | [隐私声明](#) | [联系我们](#) | [站长信箱](#) | [网站地图](#) |

地址：（东院）北京市东城区帅府园一号，100730；（西院）北京市西城区大木仓胡同41号，100032

医院电话：010-65296114 京ICP 备05067313号-1 文保网安备案号：1101010023 京卫网审字【2008】第39号

网址：<http://www.pumch.cn> 2010-2012 All Rights Reserved © 北京协和医院