

落入人间的天使

——遭遇黄疸危机的白化病新生宝贝“小天”

疾病概述：白化病（albinism）又称白斑病（leucopathia）、先天性色素缺乏（achromiacongenitalis）等，是由于酪氨酸酶（tyrosinase, Tyr）缺乏或功能减退引起的一种皮肤及附属器官黑色素缺乏或合成障碍所导致的遗传性白斑病，属于家族遗传性疾病，为常染色体或性联隐性遗传，常发生于近亲结婚的人群中。患者视网膜无色素，虹膜和瞳孔呈现淡粉色，畏光。皮肤、眉毛、头发及其他体毛都呈白色或黄白色。根据其临床表现和所涉及的基因可以分为综合征型和非综合征型。

那本是一个平平无奇的上班日，工作繁琐，忙碌如常。

“铃——铃——铃”，病房的电话铃声突然响起，“有个生后 3 天的黄疸新生儿，准备接收住院”，再熟悉不过的话语提示着我果然是个“忙命”。

作为病房的一值班，我立即投入状态，等待着小患者进入病房。

要说“黄疸”可是新生儿最常见的症状之一，自诩已经熟练掌握了新生儿黄疸的诊疗流程的我胸有成竹，早已构思好了对这个“黄”宝宝的诊治情况“要询问哪些病史，查体时重点关注什么，需要完善哪些检查以及向家属沟通交代哪些情况”……

然而，10 分钟后，在父母陪伴、护理部老师的护送下，当这个出生仅 3 天的女宝宝进入病室的那一瞬间，我便愣住了。

首先映入眼帘的并不是想象中普通黄疸患儿或金灿灿或绿油油的肤色，反倒是看上去白得近乎发光的模样，细软如雪的毛发在微微反着光。“这可不是单纯的黄疸，她应该是合并了基因问题”，我心下一紧，同时无法遏制地冒出了这样一种想法，“看来这个宝宝日后少不了要面对无数异样关注的目光啊，她的父母也会承担不少压力吧”。

我继续细细观察着这个小宝宝，发现她脸庞稚嫩，眼睛带着浅淡的棕色，搭配着盈盈如丝的毛发，天真烂漫、恍若天使，于是我便决定偷偷叫她“小天”。而与“小天”相遇的这天，也因她变得不再普通，令人难忘。

是的，经初步判断，“小天”极有可能患有“白化病”，这种疾病会伴随她的终生，威胁她的健康，困扰她的成长！“小天”的父母细细回想了家族史，并没有发现患有类似疾病的家人。

“小天”目前至少存在眼和毛发的色素缺失，为了更全面的了解病情，我们邀请了眼科专科为她会诊，同时完善了黄疸的鉴别诊断及白化病相关系统的评估，结果均提示未见明显异常。即便如此，我们仍不敢有所放松，毕竟疾病是有可能进展的，随着“小天”会越来越长越大，目前的正常并不能表示后期不会出现其他脏器功能的受累。

白化病是一组具有特征表现的孟德尔遗传病，典型病例依据皮肤、毛发颜色和眼部症状，不难做出临床诊断。但是，不同亚型的白化病表型差异很大，预后也不尽相同，很难仅根据临床表现对其做出准确的诊断，分子诊断是各亚型鉴别诊断最为可靠的方法。因此，为了精准诊疗和评估预后，我向家属建议完善基因检测。

“小天”的父母非常配合，于是我们采用二代测序技术对她及其父母的外周血进行遗传病全外显子组检测，结果提示“小天”是 *TYR* 基因复合杂合变异，即非综合征型白化病中临床表现较为常见和严重的类型。该型白化病分为酶活性完全缺失的 OCA1A 和酶活性部分缺失的 OCA1B 两个亚型。

由于目前还没办法区分“小天”究竟属于 OCA1A 还是 OCA1B，所以只能期盼她的毛发、皮肤及虹膜颜色能够随着成长逐渐加深，皮肤经日光照射能慢慢出现色素沉着，因为相对较轻的 OCA1B 型表现便是如此，谁忍心让这般甜美可爱的宝贝失去美好人生的希望呢！此外，我院全专业的随访体系也决定为小天提供全方位、全流程的疾病持续管理。

尽管“小天”的原发病为白化病，但本次孩子就诊的初衷并非是要确诊是否患有“白化病”及分型，而是要治疗“黄疸”的罪魁祸首，高胆红素血症。众所周知，新生儿早期（尤其是 7 天之内）胆红素过高，有可能会导 致胆红素脑病，产生不可逆的神经系统后遗症，除了合理用药，蓝光照射可是促进胆红素排出的首选安全、有效的治疗方法之一。问题来了，白化病的患者惧怕光，因为长期暴露在光线下，这类人群较正常人更容易发生皮肤晒伤，甚至引发皮肤癌，由于白化病本身无法根治，因此日常生活中都不得不加强防护，那么对“小天”的高胆红素血症，我们又该如何使用蓝光治疗这把双刃剑呢？

经查阅大量相关文献证实蓝光对皮肤及眼睛确实存在风险，但凡事有度，适量的蓝光照 射对身体危害性可控。遗憾的是，尚未查到能够指出如何对患有白化病的新生儿进行蓝光治疗的高质量文献，从而确保在实现退黄、防治胆红素脑病的同时，使对患儿的损伤最小。经过反复斟酌，我们决定不能因噎废食，开始边密切监测皮肤情况和各种可疑的细微不适，边极为谨慎地摸索对“小

天”进行间断性的蓝光照射，以期做到以最短的蓝光照射时长实现将胆红素控制在危险阈值内。

最终，经过了长达 1 周的治疗，“小天”的胆红素顺利降到了安全的生理范围。这个落入人间的天使，洗去了黄沙与凡尘，重新披上了皎洁的霓裳，在我们的呵护下，在父母的爱与关怀中，去勇敢迎接属于自己的未来吧！

医者寄语：其实，作为人们“熟悉的”罕见病，很多人对白化病的认识仍有不足。白化病虽还不能治愈，但只有少数严重的综合征型白化病，可能出现出血倾向、慢性炎症、或肺纤维化等并发症，甚至危及生命，而大多数白化病患者的寿命是正常的。真心希望越来越多的人了解它、重视它，尽早完善分子诊断，明确致病基因，给予每一位患者更为精准的诊断及全面的预后评估。同时也期待随着医学的进步，医务工作者对各种临床问题不断深究探索，尽早解决像白化病这样，罹患尚无根治方法疾病的患者所遭遇的各种临床问题及并发症，从身心上给予他们全方位的照护，为患者和家庭带去更多欢乐，让世间的“天使”不再蒙尘。