

20岁了为何还长着10岁的娃娃脸,她立志学医琢磨背后的原因

锁住童颜非美事,竟是患上罕见病

本报记者 何丽娜 本报通讯员 沈文礼 文/摄

20岁的姑娘小周(化名),脸的长相却只有10岁的娃娃,而且身高只有1米5、体毛稀疏、肝脏肥大、身体虚弱、发育停止。小周苦恼多年,立志考上了医学院,在自我探究以及找对医生就诊之后,发现自己竟然患有一种罕见的遗传病。

钱江晚报记者昨日在杭州西溪医院见到了来自建德的小周。小周已是一名在校大学生,但看上去只有10岁左右。

这次住院是因为她关节非常肿痛,检查发现还有严重的脂肪肝和痛风性关节炎,以及低血糖、高尿酸、高血脂。

小周告诉接诊的田芳医生,她3岁时家人就发现她腹部膨隆,经常反复鼻出血。8岁时,小周检查患有肝脏肿大,血脂升高。这么小的年纪就有这些代谢问题,十分蹊跷,但并没有找到原因。

小周相比同龄人一直显得个子矮小,四肢细弱,经常没力气,体育考试从来没及格过。因为稍微活动就会觉得疲倦无力,她也不敢和小伙伴们一起出去郊游。曾经有两次因为严重的鼻出血不止被120送到杭州医院抢救,但因为当时家里条件不好没有进一步检查,止血后就回家休养了。小周这些年深受疾病的困扰,所以高考时咬紧牙关考取了医学专业,希望能解开这个谜底。

入院全面检查发现,小周体内存在严重的代谢紊乱,并已影响多个脏器的功能。比如她的空腹血糖只有2.66mmol/L,超过了危急值,随时可能陷入昏迷状态,甘油三酯超过正常人的16倍,她肝脏肿大,且还有肾脏问题。

经过科室多次讨论,内分泌科副主任医师应慧敏结合小周多年来的病史、症状以及入院后的一系列检查,最终得出结论,小周得的是一种罕见的遗传代谢疾病——糖原累积症。

应医生介绍,因为是先天遗传性疾病,针对病因目前没有有效的治疗手段,基因治疗是目前的研究热点。现在主要治疗方法是通过



小周(右)目前病情已基本稳定,准备出院。和年纪差不多的护士一起合影。

饮食治疗,增加进餐次数、生玉米淀粉配合低脂限制乳糖、果糖、蔗糖等摄入的饮食结构维持血糖稳定,防止低血糖发作,保护脑功能;辅助治疗包括降脂、降尿酸、碱化尿液、保护肾脏延缓并发症等对症治疗措施。

经过一段时间配合治疗后,小周没有出现过低血糖,关节也不肿痛了,自己感觉越来越有精力对付学习和日常生活。如今,小周对困扰自己多年的疾病总算有了了解,并对未来有效治疗的出现充满期待。

知识+

糖原累积症

这是少见的一组常染色体相关的隐性遗传病,主要病因是参与糖原合成或代谢的酶先天性缺乏。该病出生时即可发病,往往因为低血糖表现为啼哭、烦躁不安、多汗甚至惊厥昏迷,肝脏可快速增大导致腹部隆起。稍大儿童可表现为易饥饿、生长发育迟缓、娃娃脸、反复鼻出血和贫血。长期的高甘油三酯和高尿酸血症可诱发胰腺炎和痛风的发作,随着年龄的增加会累及肾脏,导致肾肿大,如果不及时干预可逐渐出现蛋白尿、高血压和尿毒症。该疾病的明确诊断需要做基因检测。

老妈静脉曲张术后复发 女儿搜索论文找到最合适专家

本报讯 得病之后,该找哪个专家看病?大多数人会找朋友打听、上网搜索,成功案例和口碑是大家选择医生的主要条件。

作为心内科医生的胡女士,在为静脉曲张严重溃烂的母亲寻找医生时,用上了自己的专业技能——在知网搜索相关医学论文,现在,通过论文找到的专家终于解决了胡女士母亲多年的困扰。

事情要从两年前说起。

当时65岁的胡女士母亲,左腿出现严重静脉曲张,胡女士是上虞当地医院的心内科医生,很自然的,她找到了医院血管外科的同事,为自己的母亲操刀做了手术。

可胡女士的母亲并没有就此痊愈,一年之后,左腿又出现了静脉曲张复发,整条腿红肿不说,还有溃疡、烂腿的现象。

为什么别的病人都能痊愈的手术,在自己母亲身上就不行了?胡女士打算从相关的医学论文里找答案。

在搜索了一大堆的静脉曲张相关论文后,胡女士发现了其中有三篇论文提到了“穿通静脉”,论文中提到的不少病例,就和自己母亲类似,做了常规手术后病情复发,而当溃疡正下方的这根穿通静脉切除后,才真正解决难题。

胡女士再一看三篇论文的第一作者,都是浙江省人民医院心血管外科主任蒋劲松。杭州离上虞不远,那就赶紧带着母亲上门看病吧。

在浙江省人民医院,蒋劲松为胡女士的母亲安排了B超检查,检查结果显示,确实是穿通静脉的功能不全造成了溃疡的复发。

蒋劲松解释说,正常情况下浅静脉的血液会通过穿通静脉进入到深静脉,然后回流到心脏,是一个从下到上的过程,但胡女士母亲的情况,由于穿通静脉病变、功能不全,引起血液返流,大量高压的血液瘀滞 in 脚踝附件的皮肤,从而导致了皮肤发黑,发烂。因此之前单纯处理曲张的静脉手术,对她来说只是治标不治本。

最后,在微创射频闭合技术下,只用10分钟,蒋主任就将祸首穿通静脉“烧掉”了。

“对于老烂腿的治疗,重点在于寻找病因。”蒋劲松说,大家不用像胡女士那样通过查找医学论文的方式找医生,其实只要花上五六十元,做一个B超,就能看到这根隐蔽的穿通静脉有没有问题,浙江省人民医院血管外科目前对所有的静脉曲张患者,常规筛查穿通静脉,避免遗漏造成术后复发。

对常见的早期静脉曲张患者,蒋主任建议可以穿弹力袜,改变生活习惯,尽量不要一天到晚站着,以减缓疾病的进程;如果疾病进展,可以去各大医院血管科通过微创手段处理。 本报记者 张苗 本报通讯员 宋黎胜 实习生 陈飞宇

房颤患者中风风险是普通人5倍,65岁+应每年做一次动态心电图

本报讯 浙江大学医学院附属第一医院心内科的病房里,住着一些从神经内科转来的脑卒中患者,他们有一个共同的特点,那就是中风后检查发现心脏存在房颤问题。这并非简单的巧合。

明天是“中国房颤日”。房颤是一种常见的心率失常,中国房颤患病人数已经超1000万,每年以约70万例的速度增长。

浙大一院心内科副主任、房颤中心主任郑良荣教授告诉钱报记者,房颤会导致脑卒中、心力衰竭等其他严重后果,“尤其对于部分没有明显症状的房颤患者,更易延误治疗,导致心脏逐渐扩大,增加心力衰竭以及脑卒中的发生,增加死亡风险。”

郑教授解释说,就像一滩不流动的死水容易形成淤泥,房颤患者的心脏失去了有效的收缩,血液流通受阻,那就容易形成血栓。

“房颤患者发生中风的概率是普通人的5倍,如果本身有其他心脏疾病,那风险就更高。而且通常形成的血栓比较大,堵塞重要的大血管,最后致死率和死亡率都比较高。”

郑教授说,房颤的症状没有特异性,通常表现为心慌、心悸、乏力。每个人的个体差异也比较大,比如他曾接诊过一个患者,发病时难受得直撞墙,完全不想活了。还有的患者,出现心慌后就尿急,必须上厕所,这是因为阵发性房颤后体内产生一种利尿的激素。

但是,很多房颤患者表面跟没事儿人一样,丝毫没有任何不适。那该如何预防呢?

郑教授建议,每年常规体检时都做一次心电图,检查心脏的健康状况。但是,房颤并不是时时发生的,可能做心电图时恰好没有发病,那还是检查不出问题。所以,他推荐65岁以上的高风险人群可以选择24小时动态心电图,这样更精准、有效。

对于查出房颤的患者来说,要遵循“早发现、早治疗”的原则。郑教授说,目前国际指南推荐没有结构性心脏病的阵发性房颤患者首选射频消融手术。这是一种微创导管技术,通过穿刺,将导管放置在心脏内,以射频消融的方式治疗心

律失常。

目前,房颤患者在管理和治疗方面存在4大问题:早期诊断率低、药物治疗欠规范、新型技术仍需普及、缺乏长期管理。为了改善房颤治疗的现状,浙江省医学会心电生理与起搏分会在主任委员郑良荣教授的牵头下成立了浙江省房颤中心联盟,并提出了“同质、规范、高效”的联盟宗旨,为浙江省各地、县级市的病患提供更加规范和高质量的就医服务。

同时,浙大一院房颤中心作为联盟先锋单位,在每周一到周五全天开设了房颤专科门诊,提供检查及入院的绿色通道,相关患者可以前往筛查、问诊。

本报记者 张冰清 本报通讯员 金薇薇