

“大长腿”藏隐患,一家7人患“天才病”

两种方法可自测是否患有主动脉瘤

19岁的小马身高190厘米,拥有人人羡慕的大长腿,他的身形完完全全遗传了爸爸。可外人不知道的是,他们都患有一种罕见病——马凡氏综合征。这种疾病有一种可怕的并发症——主动脉夹层,小马的爸爸当年就是因发病后没有及时手术而永远离开。

不想重蹈覆辙的小马按时体检,并在发病后第一时间就诊,保住了性命。



1 体内“定时炸弹”濒临爆炸

近日,小马起床后顿觉胸闷,同时伴随着胃痛、头晕和呼吸困难,还有些发烧。他把不适告诉了正在做早饭的妈妈张女士,张女士一听,立即带儿子来到宁波市医疗中心李惠利医院。

“我儿子是马凡氏综合征患者,他是不是出现了主动脉夹层?”在急诊科,张女士焦急询问预检分诊台护士。

急诊科立即开通绿色通道,经过心脏彩超等一系列检查,小马被确诊为主动脉夹层,血管已经撕裂,随时有生命危险。宁波市心脏大血管疾病诊疗中心主任邵国丰接到消息后立即安排手术。

术中,医生发现小马的主动脉瘤已经破裂,主动脉周边布满了许多纤细的血管,这些血管分别主管着脊椎、肝脏等重要器官,如果连接肝脏

的那根血管没接好,肝脏就坏死了。而连接脊椎的那根血管没接好,就会导致患者高位截瘫。

开胸、建立体外循环、阻断升主动脉、心脏停搏、游离主动脉、切除病变血管、原位吻合、置换带瓣人工血管、吻合……手术的每一步都至关重要。凭借过硬的技术水平,经过7个小时的漫长手术,才拆除患者体内的“定时炸弹”。

2 男孩体内早已出现危险信号

事实上,邵国丰对小马十分熟悉。这些年来,小马一直在门诊随访。因早年,小马的爸爸就曾在李惠利医院因突发主动脉夹层做过两次手术。第一次抢救及时“拆弹”成功,第二次遭遇腹主动脉夹层没有重视,而延误了治疗,不治身亡。

从那儿以后,全家人都特别保护小马,不敢让他多跑、多跳,更不能累着。小马喜欢运动,他却被家人要求“严格禁止剧烈运动”。妈妈隔三差五

带他到医院做检查,随着年龄增长,他看到医生的神情越来越凝重。用妈妈的话说:“每天都在担惊受怕中度过”。

几年前,小马终于从随访医生邵国丰口中得知他和爸爸都得了同一种病,叫马凡氏综合征。这是一种遗传性结缔组织疾病,为常染色体显性遗传。

马凡氏综合征患者最显著的特征就是骨骼系统的变化。他们的四肢及手指脚趾尤其长,有时被称为“蜘蛛指

(趾)”。同时,他们的眼部会出现晶状体脱位或半脱位、高度近视、白内障、视网膜剥离、虹膜震颤等症。

“马凡氏综合征患者最凶险的是心血管系统疾病,主动脉瘤、主动脉夹层占马凡氏综合征已知死因的90%。”邵国丰说,在小马发病前就被查出升主动脉比一般人要粗不少,这就是出现心血管疾病的危险信号。因此,小马一出现不适立即送医,赢得了先机,保住了性命。

3 一家族7人发病,警惕遗传“天才病”

邵国丰称,他曾为一个大家族中7位马凡氏综合征患者做过手术,其中有5人形成了动脉瘤。其中一位患者是20岁出头的年轻女性,手术后还结婚生子,母子平安。

记者在采访中了解到,此类罕见病也被称为“天才病”,它的表现是四肢或手指脚趾细长不匀称,臂展可能超过身高,这样的情况在一些体育项目当中会有相当的优势,故称“天才病”。

那么,大高个就一定是马凡氏综合征吗?2021年,美国耶鲁大学医学院发布一项“拇指手掌测试”,可以初

步自测你是否可能隐藏着主动脉瘤,或是马凡氏综合征患者。

拇指征 举起一只手,将手掌摊开,将大拇指向掌内收拢(其他四指尽可能保持不动),看最远能达到什么程度。如你的大拇指收拢后位于手掌内部,说明正常。如大拇指能轻松越过平坦手掌的边缘,且超出一个指节,说明你可能隐藏着动脉瘤。

腕征 举起一只手,将手掌摊开,大拇指小指绕住另一只手的手腕,看包住的程度如何。如包住或是刚好包住,说明正常。如超过小指的一个指甲盖,说明你可能患有马凡氏综合征。

“若出现阳性指征,我们还要对患者进行家族史了解、心脏彩超检查,最终能确诊的方式还是要进行基因检测。”邵国丰说,此类患者若没有发病,较难被发现,一旦发现主动脉瘤破裂等心血管急症,就十分凶险。

因此,该病还是要尽早发现,尽早干预,定期随访,用药控制血压,防止主动脉破裂等情况发生,更有甚者,可进行心脏搭桥等手术来缓解症状、延长生命。

据燕赵都市报

8岁女孩跳绳后腹痛呕吐 肚里竟然有“怪胎”

近日,浙江杭州一位8岁小女孩跳绳后突然腹痛、呕吐,医生发现其体内有卵巢囊肿,同时还有个“怪胎”。

跳绳后腹痛,发现“怪胎”

“孩子可能是吃坏了肚子,吐得很厉害。”近日,浙江省人民医院儿科副主任医师陈国庆接诊了一位小女孩,就诊前就已吐了七八次,但医生很快排除是吃了不洁食物所引起的。

追问病史,医生发现小女孩当天是在跳绳半个小时后出现腹痛,并伴有恶心和呕吐。“不能躺平,右下腹部压痛明显,是否阑尾炎?”陈国庆马上为女孩安排查血和腹部超声与CT检查,检查报告显示:右卵巢囊肿蒂扭转。

事不宜迟,浙江省人民医院妇科主任医师王晏鹏紧急为小女孩施行腹腔镜手术,术中看到女孩右侧卵巢明显增大,表面呈暗黑色,局部见缺血性坏死,有一个直径7.5厘米的囊肿,壁薄,可见内有毛发、脂肪等,其蒂部由右骨盆漏斗韧带组成,扭转两圈,约720度。

王晏鹏为女孩“扭转乾坤”,顺利保住卵巢,并完整剥除囊肿,快速冰冻提示为:成熟性囊性畸胎瘤。术后第二天,小女孩能下床了。

“在各类卵巢肿瘤里,有一种肿瘤中包含有毛发、牙齿、油脂甚至骨骼,称为卵巢畸胎瘤。”王晏鹏表示,它并非是妇女怀了“怪胎”后演变而来,是来源于生殖细胞异常增生所致,属于一种生长在卵巢组织中,由生殖细胞异常增生、集聚形成的肿瘤。成熟性畸胎瘤为良性,约1%为未成熟畸胎瘤(恶性)。

警惕剧烈运动后出现的腹部疼痛

卵巢囊肿蒂扭转是常见的妇科急腹症,浙江省人民医院妇科一年约接诊50位类似患者,各年龄段均有发生。

卵巢囊肿蒂扭转通常好发于瘤蒂长、重心偏于一侧的肿瘤(如畸胎瘤),一般在剧烈活动后,像跳绳、跑步、打球或体位变化时,更容易导致卵巢囊肿蒂扭转。

“大多数畸胎瘤并无症状,当肿瘤较大时可触及盆腔包块,扭转破裂时,可造成急性腹痛。从临床看,5厘米大小的畸胎瘤最容易发生扭转,典型表现为剧烈活动后单侧下腹痛伴恶心呕吐,需要与阑尾炎、胃肠炎等急腹症鉴别诊断。查体肿物及其蒂部出现压痛,超声可发现附件区肿物伴血流减少甚至消失,白细胞和CRP等炎症指标不升高或轻微升高。”王晏鹏说,一旦发现扭转,应积极进行腹腔镜探查,保护生育力。手术越早,卵巢功能保留的机会越大;卵巢血供完全阻断后难以恢复,即使成功保留卵巢,功能也将严重受损。

目前,畸胎瘤的常规治疗方法为腹腔镜手术,创伤小、恢复快。“术中尤其注意保护正常卵巢组织,绝经后女性可考虑切除卵巢输卵管,以避免复发,良性畸胎瘤一般达到5厘米,建议进行腹腔镜手术,放宽标准为超过3厘米。”王晏鹏表示,要注意的是,约三分之一的畸胎瘤为多发,卵巢内已有多个畸胎瘤的“种子细胞”,一般只能发现和超过1厘米—2厘米的畸胎瘤。手术去除大的畸胎瘤后,那些潜藏的“种子细胞”还可能继续生长。因此,建议患者术后定期复查。

据钱江晚报

洗澡竟引发过敏,原是荨麻疹在作祟

近日,北京一名34岁的男子洗完澡走出浴室,突然昏倒。家人看到男子皮肤上起了很多疹子,赶紧将他送到医院。

医生称,男子是洗澡引发了过敏,是荨麻疹在作祟。全身莫名其妙长满成片的风团,还伴随持续瘙痒,有的甚至要几天才能消退,之后还会再发,让人

十分痛苦,这就是荨麻疹。“对洗澡过敏”,很可能是得了“胆碱能性荨麻疹”。

胆碱能性荨麻疹一般由运动、洗热水澡、情绪激动等引起,常伴有刺痛、瘙痒或灼烧感。

临床上荨麻疹病因复杂,通常急性荨麻疹较易找到原因,而慢性荨麻疹的病因多难

以明确。做好5件事,远离荨麻疹:

做过敏原检测 建议荨麻疹患者平时注意寻找自己的过敏原,或到正规医院进行科学的过敏原检测。

记录发作情况 平时可以留心记录自己每天接触过的物质、吃过的食物和药物,以及周围环境的变化。一旦发生荨

疹,可以根据记录查找可能存在的过敏原。

如果两次及以上接触同一物质后都发病,就应引起高度重视,积极避免再次接触。

减少对皮肤的刺激 保持良好的生活习惯,如保持家里整洁、避免挠抓皮肤、减少热水烫洗、少穿化纤衣物、多开窗通风

透气等。

保持情绪稳定 避免熬夜和紧张、焦虑、抑郁等负面情绪,保持好心情。

患者适量备药 临床上有很多口服抗过敏药物,对于及时控制荨麻疹的症状很有效果,一般可在药房自行购买,适合大多数患者常规应用。

据生命时报