

身材瘦高,手指与脚趾细长呈典型的蜘蛛样改变 “蜘蛛人病”有症状须早排查

身材瘦高、手臂双腿细长,不要以为这是曼妙身姿,当这种体态超过正常程度,异于常人时,或许是患了马凡综合征(俗称“蜘蛛人病”)。日前,福医大附二院救治了一名患有该病的孕妇。

□融媒体记者 张沼坤 通讯员 江陈菊

发病率低但死亡率高

近日,福医大附二院急诊科收治了一名特殊的孕妇小美(化名),她因“停经40周,胸闷1天”由基层医院转诊至该院。

小美身高170cm且瘦削,体重50kg,产前BMI 17.3。四肢细长如蜘蛛脚样,步态蹒跚。经紧急检查,确诊她患有马凡综合征。福医大附二院立即启动绿色通道,妇产科携手联合心内科、心外科、麻醉科、ICU、新生儿科等科室专家完成多学科会诊,成功为小美实施剖

宫产,母子平安。

据福医大附二院妇产科李鲁宏主任医师介绍,马凡氏综合征,由法国儿科医生安东尼·马凡于1896年首次报告,并以其名字命名。患有马凡综合征的群体常常表现为身材瘦高,手指与脚趾细长呈典型的蜘蛛样改变,该病也被称为“蜘蛛人病”“蜘蛛指(趾)征”,或肢体细长症。其发病率低,为2/10000—3/10000,死亡率却极高。



当身材、四肢过于细长时,应警惕马凡综合征。(CFP)

多为家族聚集性发病

马凡综合征是因位于15号染色体上的原纤维蛋白-1(FBN1)基因突变导致结缔组织结构缺陷的遗传病。这是一种常染色体显性遗传性结缔组织疾病,属于罕见病,多有家族聚集性,父母一方得病,孩子有50%几率遗传,患者从父母一方遗传到有缺陷的基因,会导致身体的结缔组织发育异常。

该院脊柱外科(东海院区)主任医师俞海明介绍,马凡综合征最危险的累及部位是心血管系统。除了心血管系统,该病在骨骼系统的表现为身材瘦

高,手指与脚趾细长,双臂平展超过身高,下半身比上半身长,双手下垂过膝,脊柱侧弯或驼背,漏斗胸或鸡胸,以及头长面容、关节松弛、扁平足、皮下脂肪少等。该病还会累及其他系统,如硬脑膜变宽、脊膜膨出、腹股沟疝、脐疝、横膈疝等。

马凡综合征在影响视觉系统时,表现为晶状体脱位或半脱位、高度近视、白内障、视网膜脱离、畏光、眼前出现闪光感。少数患者有青光眼、弱视、色盲、眼球凹陷等。

患者必须“三检三控”

专家提醒,有以下多条症状且有家族病史者,应尽早就医排查,避免延误治疗。

个子高瘦、手指脚趾细长如“蜘蛛”;胸骨凹陷或凸起,脊柱侧弯或驼背;关节异常柔软。

伴有高度近视、视物模糊或突发胸闷心慌。

家族中有类似体型或猝死病例,特别是出现青壮年病例。

马凡综合征患者身体十分脆弱,心脏血管要定期“检修”,眼睛要小心保护,

骨骼要矫正,患者必须做好“三检三控”,即检查心脏、眼睛、骨骼,控制运动、饮食、血压,才能把平均寿命延长。

三检:每年至少1次心脏彩超监测主动脉直径和心脏功能,每6—12个月检查晶状体位置和视力及每年测量身高臂长,检查脊柱是否弯曲。

三控:选择温和运动,如散步、瑜伽,避免足球、篮球、举重等剧烈运动;少吃咸菜腊肉、动物内脏,多吃富含蛋白质和维生素的食物;每天定时量血压,按时服用降压药。

年轻人也要警惕白内障

近日,25岁的年轻职场人士小敏(化名)因长期受视物模糊、眼疲劳困扰,在眼镜店配镜,被告知有高度散光,但配镜后视力改善不佳。后来,经专业眼科医院系统检查,最终揪出的“元凶”竟是常被误认为“老年病”的白内障。

小敏的综合验光结果显示,即使进行了精确的屈光矫正,其最佳矫正视力仍显著低于正常水平(1.0)(注:根据《标准对数视力表》及临床诊疗常规,通常认为矫正视力低于0.8或1.0需警惕器质性病变)。裂隙灯和光学相干断层扫描(OCT)等检查结果显示她的双眼晶状体密度增高、结构异常,最终确诊为双眼先天性白内障合并屈光不正。

“这并非个例。”泉州爱尔眼科医院视光科副主任温信宗医师指出,“先天性白内障在患者出生时或婴幼儿期就已存在,但部分类型表现隐匿,可能直到青少年甚至成年后才因视力问题被发现。公众普遍认为白内障是‘老年病’,这是一个需要纠正的严重误区。”

小敏病例中的关键警示信号是矫正视力无法达到正常标准。温信宗医师强调:“当佩戴合适度数的眼镜后,特别是成年人,视力仍低于0.8,有可能是眼睛内部存在潜在问题的信号,绝非简单配戴眼镜就能解决。这强烈提示需要进一步的专业眼科检查,而非停留在普通验光层面。”普通眼镜店设备和专业技术往往难以发现或处理此类深层眼疾。

针对小敏这类隐性先天性白内障的早发现、早干预问题,以及普遍存在的青少年近视高发现状,建立并定期更新“屈光发育档案”至关重要。

“我们强烈建议,儿童青少年以及存在高度近视(>600度)、高度散光(>200度)的人群,每年应进行专业的眼健康检查。”温信宗认为,“屈光发育档案不仅仅记录近视、远视、散光度数的变化,更应包含全面的眼健康评估。这有助于及早发现先天性白内障、圆锥角膜、青光眼等可能影响视力的潜在疾病,避免延误治疗。”当出现“高度散光/近视+矫正视力不佳”的组合信号时,必须高度警惕这扇“提前模糊的窗”。

佩戴合适眼镜后视力仍低于0.8(或1.0),必须前往专业眼科医疗机构进行全面检查,寻找视力无法矫正的真正根源。及时的专业诊疗,是守护清晰视界、改变视觉命运的关键一步。

□融媒体记者 张沼坤 通讯员 吴斌斌 施小妮

非医疗机构不得开展“三伏贴”服务

违规“跟贴”将重罚



开展“三伏贴”服务的机构和人员都得有资质(CFP)



本报讯(融媒体记者张沼坤 通讯员吴少琰)随着中医药事业不断发展,冬病夏治穴位贴敷(以下简称“三伏贴”)日益推广普及。泉州疾控(卫监)提醒:“三伏贴”不是想贴就贴,违规“跟贴”将重罚。

“三伏贴”是中医传统疗法中一种特殊的穴位贴敷法,选在一年里最炎热的三伏天将中药敷贴于特定穴位,以达到补益阳气、祛除阴寒的目的。

开展“三伏贴”服务的机构应为具有卫生健康行政部门、中医药管理部门核准登记的中医科、中西医结合科或民族医学科诊疗科目的医疗机构。非医疗机构不得

开展“三伏贴”服务。

“三伏贴”处方用药及穴位选择应由具有主治医师以上专业技术任职资格的中医类别执业医师拟定,实施“三伏贴”操作的人员,应为中医类别执业医师或接受过穴位贴敷技术专业培训的卫生技术人员。

非医疗机构违规开展“三伏贴”,依据《中华人民共和国基本医疗卫生与健康促进法》第九十九条第一款:违反本法规定,未取得医疗机构执业许可证擅自执业的,由县级以上人民政府卫生健康主管部门责令停止执业活动,没收违法所得和药品、医疗器械,并处违法所得五倍以上二十倍以下的罚款,违法所得不足一万元的,按一万元计算。

非医师违规开展“三伏贴”,依照《中华人民共和国医师法》第五十九条的规定,由县级以上人民政府卫生健康主管部门责令停止非法执业活动,没收违法所得和药品、医疗器械,并处违法所得二倍以上十倍以下的罚款,违法所得不足一万元的,按一万元计算。

小小“黄疙瘩”千万别忽视

当5岁的小宇(化名)全身开始长出奇怪的黄色疙瘩时,家人还以为是普通的皮肤病。却未曾想到,这背后竟隐藏着一种罕见病,甚至可能威胁到他的生命!

近日,来自惠安的王先生拿着5岁儿子小宇的报告单,带孩子到泉州市妇幼保健院·儿童医院内分泌科门诊就诊。孩子的报告单显示其血胆固醇显著升高,为13.92mmol/l,正常值应小于5.17mmol/l。该科袁高品副主任医师询问王先生:“孩子身上有没有长黄色的小包块?”王先生指着小宇的脚腕、腕部、臀部让袁医生看,上面长了许多棕黄色的“黄色瘤”。王先生说,在小宇1岁左右,他就发现小宇脚腕处有粟粒样大小的黄色色素沉着,慢慢地越长越多,越长越大。

袁高品医生作出了诊断,小宇患有黄色瘤。这不是真正意义上的肿瘤,它实际上是一种由于脂质在皮肤或肌腱中沉积而形成的良性病变。其主要表现为突出于皮肤表面的丘疹、结节或斑块,颜色呈现出黄色、橘黄色或棕黄色。

黄色瘤形成的主要根源在于脂质代谢异常。当人体摄入过量的高脂肪、高胆固醇食物,或者身体的脂质代谢功能出现障碍时,血液中的脂质成分就会升高。多余的脂质便会逐渐在皮肤和肌腱中沉积,最终形成黄色瘤。

黄色瘤本身通常不会对身体健康构成严重威胁,但它却常常是体内脂质代谢紊乱的一个重要警示信号。脂质代谢异常不仅会引发黄色瘤,还会显著增加动脉粥样硬化、冠心病、脑血管疾病等的发病几率,甚至可能导致早发心肌梗死,危及生命。因此,一旦发现黄色瘤,应及时就医。

对于大多数黄色瘤患者,建议减少高脂肪、高胆固醇食物的摄入,主食做到粗细搭配,增加膳食纤维的摄取。对于家族性高胆固醇血症患者,要严格限制动物固醇的摄入,食用油应以植物油为主,如亚麻籽油、茶油、橄榄油等;而谷固醇血症患者则需要严格限制植物固醇的摄入,常见的富含植物固醇的食物,如植物油、小麦胚芽、坚果、人造黄油、酥油、巧克力、豆制品等,都应避免食用。

如果黄色瘤是继发性的,即患者同时患有糖尿病、肾病综合征、甲减、胆汁性肝硬化、甲状腺功能减退症等疾病,必须同时治疗这些原发疾病。

□融媒体记者 张沼坤

累出来的“美女病”

这种好发于中青年女性的多发性硬化,易复发,致残率高

头晕、疲劳、视力下降、四肢麻木,症状如此多样的疾病让患者茫然奔波于多个科室求诊,最终被确诊为多发性硬化,也被称为“美女病”。

免疫力急剧下降所致

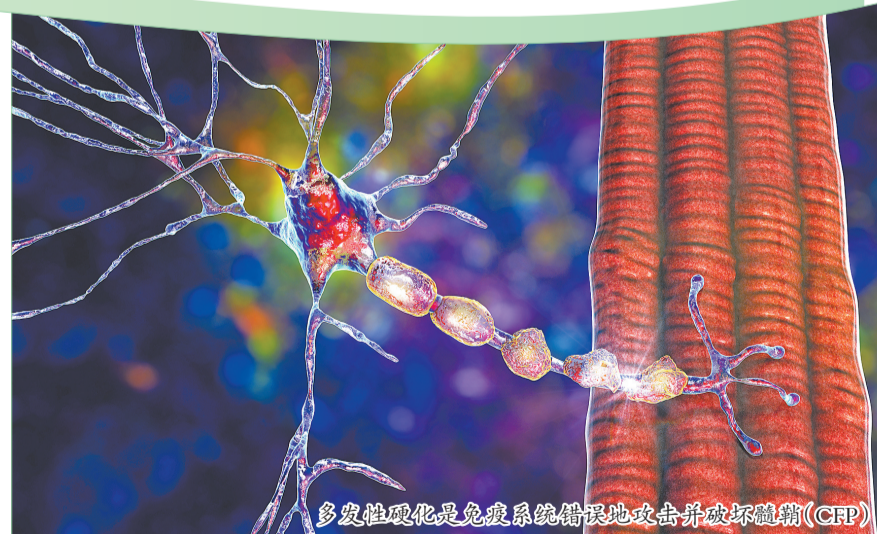
近日,20岁的女子小云(化名),就于泉州医高专附属人民医院神经内一科。就医时,该患者已出现视力不清、双腿无力、走路不稳等症状。

结合患者颅脑MRI增强扫描、脑脊液寡克隆带及视觉诱发电位等检查,最终确诊其患有多发性硬化。小云来院前,已经发病两年多,曾多次就诊外院,都没有明确诊断。

在该院神经一科接受治疗,患者症状明显改善。该科主治医师陈益鹏介绍,“像小云这

种情况的视物不清,并非单纯的眼科疾病,而是一种累及视神经和脊髓的中枢神经系统炎性脱髓鞘疾病。”

陈益鹏表示,该患者的病因可能是连续加班、过度劳累引起免疫力急剧下降所致。这也是近几年来,逐渐被大家认识的一种罕见病,目前确切病因不明,通常认为与遗传、环境及感染、免疫力下降等因素相关,容易复发且致残性高,因为好发于中青年女性,又被称为“美女病”。



多发性硬化是免疫系统错误地攻击并破坏髓鞘(CFP)

免疫系统“误伤”髓鞘

我们体内的神经纤维就像电线,外面包裹着一层名为“髓鞘”的绝缘层。多发性硬化正是免疫系统错误地攻击并破坏这层髓鞘(即脱髓鞘),甚至损伤神经纤维本身的疾病。这些损伤会形成“硬化斑块”,多发于大脑、脊髓和视神经等,如同电路多处绝缘破损,导致信号传输受阻或混乱,引发各种神经功能障碍。

在急性期,病人主要有视神经炎、脊髓炎等临床表现。比如眼睛痛、视野缺损、视力下降、肢体感觉障碍、神经痛、尿便障碍、肢体瘫痪,甚至呼吸肌麻痹等;也可能出现头晕、头痛等其他症状。

有些病人早期仅表现为看不清、视力下降等眼睛的症状,容易被误诊和漏

诊。因此,进行眼科检查的同时,早期进行头颅、脊髓的核磁共振成像(MRI)检查也极为重要,有助于发现异常的病变。

另外,脑脊液、血液的相关抗体检测,也是确诊该病的关键指标。

避免复发,是脱髓鞘疾病患者自我管理的重要环节之一。陈益鹏提醒,感染、过度劳累、情绪激动、随意减停药、热刺激等都可能引起复发。患者应尽量保持心情舒畅,不饮酒、戒烟、规律作息、适当运动,不要随意停药减药,坚持定期复诊,配合长期预防复发治疗,及时诊断和合理治疗对于提高患者的生活质量至关重要。

□融媒体记者 张沼坤