

# 三位同姓患者同患罕见脑病

## 中青年不明原因脑梗需警惕遗传性血管病

近日,泉州医学高等专科学校附属人民医院神经内科在近一个月内,接连收治了三位姓黄却无亲属关系的“脑梗塞”患者。这一巧合的背后,隐藏着一个值得高度警惕的医学真相——三人最终均被确诊为同一种罕见的遗传性脑血管疾病:“伴皮质下梗死和白质脑病的常染色体显性遗传性脑动脉病”。

这起罕见的病例聚集现象,犹如一个鲜明的警示信号,将这种隐匿的遗传性疾病推向了公众视野。

### 诊疗实录 病情相似诊断相同

62岁的黄女士是其中一位患者。过去一年多来,她反复出现头晕及行走不稳,症状加重一周后入院。此前,她在其他医院接受过多次颅脑磁共振检查,均提示为“复发性脑梗塞”。尽管辗转求医并接受过常规脑血管病治疗与康复,但病情并未好转,反而持续加重,认知功能也明显下降。

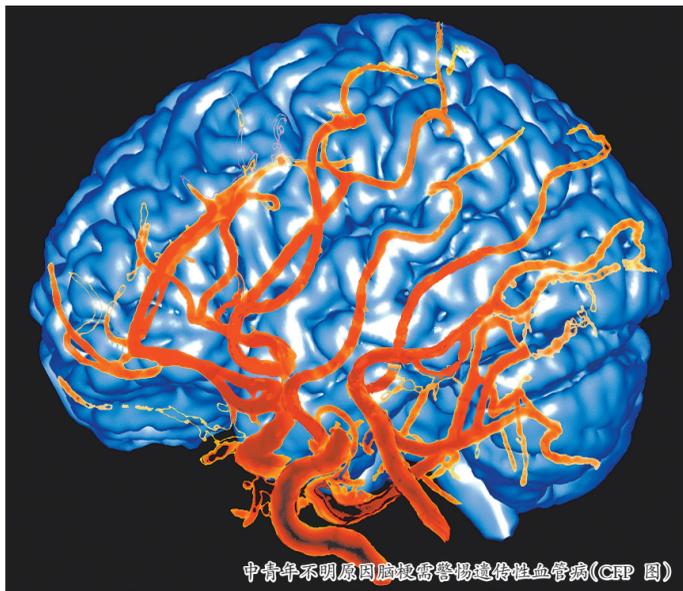
最终,黄女士来到泉州医高专附属医院。与其他情况类似的另外两位黄姓患者,年龄相对较轻,没有高血压、糖尿病等传统中风高危因素,却都经历了反复发作的脑梗塞与进行性的认知功能减退。

“这三位患者最初都被当作普通的脑血管病治疗,但效果不佳。”该院神经内科主任陈益鹏主治医师介绍,“他们临

床表现相似,都缺乏常见危险因素,却都有反复卒中与认知下降的轨迹,这引起了我们的警觉。”

经过神经内科团队,特别是蔡震文主任与陈益鹏医生团队的协同深入研判,并结合特征性的影像学检查,最终为三人锁定了诊断方向——并非普通脑梗,而是一种遗传性脑小血管病。随后的基因检测证实了团队的判断。

陈益鹏指出:“随着医学发展,我们对脑梗塞的认识已进入‘精准化’时代。病因千差万别,不再是千篇一律的抗栓治疗。尤其是对于中青年、缺乏传统危险因素因素的卒中患者,必须拓宽思路,寻找包括遗传因素在内的特殊病因,有的放矢才能赢得治疗时机。”



中青年不明原因脑梗需警惕遗传性血管病(CFP图)

### 精准识别 读懂四大预警信号

这种疾病名为“伴皮质下梗死和白质脑病的常染色体显性遗传性脑动脉病”,是由NOTCH3基因突变引起的、最常见的遗传性脑小血管病,遵循常染色体显性遗传模式。简单来说,其病根在于基因,若父母一方患病,子女便有50%的几率遗传该致病基因。患者脑内的小动脉壁会逐渐增厚、退化,导致供血区域反复发生小梗死(腔隙性脑梗)和脑白质损害。

陈益鹏强调,此病常被误诊为普通的多发性脑梗、血管性痴呆或单纯的脑白质病变,但其发病轨迹有鲜明特点,公众和医生需警惕以下四大信号——

**中青年不明原因卒中:**患者多在30—50岁,在没有严重“三高”的情况下,

反复发生小卒中,出现肢体无力、言语不清、行走不稳等症状。

**早发的认知与情绪障碍:**记忆力减退、反应迟钝、执行能力下降出现较早,且可能伴有情绪淡漠、抑郁或性格改变,部分患者会较快进展为血管性痴呆。

**先兆性偏头痛:**约三分之一的患者在20—30岁时可能出现伴有视觉先兆(如眼前闪光、暗点)的偏头痛,这往往是疾病最早信号。

**特征性的头颅影像:**颅脑磁共振检查会显示大脑白质弥漫性病变,且在颞极、外囊等部位有特征性受累。“这些特定区域的影像学改变,是提示该病的重要视觉线索。”陈益鹏医生补充道。

### 科学防控 早期检测干预管理

陈益鹏明确指出,目前基因检测是诊断该病的“金标准”。“通过检测NOTCH3基因是否存在致病性突变,结合典型的临床和影像学表现,即可明确诊断。”确诊一名患者,往往能为整个家族点亮“预警灯”。通过家族基因筛查,可以提前发现无症状携带者,进行早期监测。

面对“遗传病”的诊断,患者和家庭常感绝望。但陈益鹏给出了不同视角:“早发现的意义远大于晚治疗。虽然目前尚无根治性疗法,但通过积极的综合管理,完全可以有效改善患者生活质量、延缓疾病进程。”他建议采取“预防为主”的策略——

**生活干预:**首要任务是避免诱发卒

中的因素,如严格戒烟限酒、保持规律作息、避免过度劳累和情绪剧烈波动;

**个体化用药:**在医生指导下谨慎使用抗凝或抗血小板药物,因为此类患者可能伴有脑微出血,用药需个体化评估;

**综合管理:**积极控制血压、血脂(即使水平不高,也需监测),并进行认知康复训练与心理支持。

“很多家庭因为一个成员的确诊,而保护了整个家族的未来。这就是现代精准医学的价值。”陈益鹏医生说,让“罕见”被看见,才能让关爱不“罕至”。希望公众和基层医生能提高对此类疾病的认识,当中青年出现反复卒中或特殊类型偏头痛时,应及时前往神经专科排查,通过精准诊断照亮家族的健康前路。



## 科学防蚊护健康

消灭一只越冬蚊,等于消灭千只“蚊二代”。当前正处于灭蚊黄金期,让我们一起行动起来,为自己和家人筑起一道“无蚊”健康屏障。泉州市疾病预防控制中心(泉州市卫生监督所)消毒杀虫科副主任医师蔡海波为大家科普如何科学有效地防蚊、灭蚊,守护家人健康。

很多市民感到疑惑:冬春季蚊子明显减少,还有必要灭蚊吗?答案是:非常有必要。寒冷天气下,蚊子并未消失,而是处于“越冬”状态。它们常以成虫或卵的形式蛰伏在温暖潮湿的角落,待气温回暖后会大量孵化繁殖。疾控界常说“杀灭一只越冬蚊,等于消灭千只蚊二代”。此时进行彻底的大扫除,清除积水、消杀成蚊,能从源头上切断蚊虫繁殖链,有效降低来年登革热等蚊媒传染病的传播风险。

被蚊子叮咬后出现什么情况,需要及时就医?如果被蚊子叮咬,突发39℃以上高热,且伴有剧烈的头痛、眼眶痛、肌肉关节痛,或皮肤出现红色皮疹,必须立即就医。特别是发病前两周去过东南亚等热带地区旅游的朋友就诊时要主动告知医生旅居史。这可能不是感冒,而是登革热或基孔肯雅热;早期识别对预防重症至关重要。

如何科学有效地防蚊灭蚊?最有效的方法就是翻盆倒罐。蚊子生长离不开水,只要彻底清除家里的花瓶、托盘、缸罐桶等各类容器的积水,每隔三到五天给水培植物换水,就能让蚊虫无处滋生。此外,出门穿着长袖衣物、涂抹驱蚊液,室内安装好纱窗,即可筑起防蚊的“铜墙铁壁”。

融媒体记者 张沼坤 通讯员 张瑜珏

## 居民乐享“一站式”健康服务

本报讯(融媒体记者张沼坤)3月3日上午,丰泽区泉秀街道社区卫生服务中心华丰社区“党建+”邻里中心卫生健康服务站正式揭牌开诊。当天,一场汇聚多学科专家的义诊活动同步举行,将优质、贴心的健康服务送到居民家门口,现场气氛热烈,深受社区居民好评。

该服务站依托街道社区卫生服务中心的专业力量,配备了全科医师、中医师、护理人员及公共卫生骨干,设有全科诊室、中医诊室、康复理疗区、药房、治疗室等功能区域。站内布局合理、环境整洁、设备完善、服务流程规范。

开诊当天,泉州医高专附属医院选派由中医科、呼吸科、心内科、妇产科、康复科等多个科室骨干组成的专家团队到场坐诊,为居民提供健康咨询、用药指导、中医体质辨识及康复治疗建议等专业服务。

据悉,该服务站位于华丰社区居委会旁。启用后,将常态化开展常见病与多发病诊疗、中医康复治疗、慢性病规范管理、老年人健康体检、家庭医生签约及用药指导等“一站式”服务。同时,服务站将通过建立居民健康档案,强化慢病随访与重点人群精细化管理,全力构建“15分钟社区健康服务圈”,让居民在家门口即可享受到便捷、优质、安全的基层医疗卫生服务。

# 夫妇腰痛竟是“职业病”

## 与家中经营养猪场有关

腰臀部疼了大半年,药没少吃,理疗没少做,症状却越来越重,生活受到严重影响。直到近日,陈女士才在泉州市正骨医院找到了困扰许久的真正病因——一种与养猪有关的特殊感染性疾病。

据陈女士回忆,半年前她开始无明显诱因出现腰臀部疼痛,在外一直按“腰椎间盘突出症”进行治疗,效果不佳。抱着最后一丝希望,她来到泉州市正骨医院脊柱二科就诊。

接诊的主治医师吴毅峰在详细诊查后发现,陈女士的疼痛性质与常见的退行性腰椎病明显不同。经详细追问病史,医生锁定了两个关键信息:陈女士家中经营养猪场,且发病期间曾伴有发热症状。医生高度怀疑这是感染性疾病,随即安排了布氏杆菌血清学检查及腰椎、双髋磁共振成像检查。

检查结果验证了医生的判断——陈女士感染了猪布氏杆菌,导致布病性脊柱炎,且右侧髂腰肌及双侧骶髂关节已形成巨大脓肿。这才是她长期被误诊、病情持续加重的症结所在。

针对患者脓肿范围大、位置深的临床

特点,吴毅峰团队制定了“微创优先”的治疗方案。在超声引导下,医生实施精准穿刺,抽吸脓液并置留引流管,迅速缓解局部炎症,同时配合规范、足疗程的抗布氏杆菌药物治疗。该方案无需开刀,具有创伤小、恢复快、疗效显著的优点。复查显示,患者脓肿已逐渐吸收,感染指标恢复正常,腰腿痛症状明显缓解。

就在陈女士住院期间,她的丈夫也因腰痛前来就诊,经检查同样确诊为腰椎布氏杆菌感染。由于发现及时,其病情尚属早期,经规范抗感染治疗后,避免了严重并发症。

布氏杆菌病,又称“布病”,是一种由布氏杆菌引起的人畜共患传染病,主要感染猪、牛、羊等家畜,人通过接触病畜或其分泌物、食用未煮熟的肉制品或未经消毒的奶制品而感染。布病性脊柱炎是其常见并发症,早期易被误诊为腰椎退行性疾病。

医生提醒,从事畜牧、屠宰、肉类加工等行业的人群,如出现反复腰痛、发热、乏力等症状,应警惕布病感染的可能,应尽早就医、明确诊断,避免延误治疗。

融媒体记者 张沼坤 通讯员 郭宏坤



“布病”是一种由布氏杆菌引起的人畜共患传染病(CFP图)

# 嘴里长“石头” 预防是关键



唾液腺结石(CFP图)

你可能听说过肾结石、胆结石,但你知道吗,我们每天分泌唾液的“唾液腺”里,也可能会长出小“石头”。这种疾病在医学上被称为“唾液腺结石”或“涎石病”。

据第910医院口腔颌面外科任常群副主任介绍,人体口腔内有三对主要的“唾液腺”(即唾液腺):腮腺、颌下腺和舌下腺。这些“工厂”通过细长的“管道”(唾液腺导管)将唾液输送到口腔,而唾液腺结石,就是这些管道里形成的“路障”。

当唾液中的矿物质(如钙盐)像水垢一样沉积、凝结成硬块时,便形成了结石。这些“路障”会堵塞导管,导致腺体分泌的唾液无法顺利排出,从而引发受累腺体区域的肿胀和疼痛。

为什么嘴里会长“石头”?主要有以下几种原因——

**唾液成分改变:**当身体脱水或唾液分泌减少时,唾液会变得黏稠,矿物质更易沉淀结晶;

**导管系统异常:**比如导管本身比较狭

窄或存在炎症,会导致唾液流动不畅,为结石形成创造条件;

**细菌与异物:**导管内微小的细菌团块或脱落的上皮细胞,可能成为结石形成的“核心”。

针对如何预防唾液腺结石,医生建议——

**多喝水,稀释唾液;**多咀嚼,嚼无糖口香糖、吃酸性食物(如柠檬、山楂),刺激唾液大量分泌,确保唾液腺导管通畅。

**清淡饮食,少吃辛辣、油炸、过咸的食物,避免刺激腺体分泌异常;**

**拒绝抽烟,吸烟会损伤唾液腺功能,还会让唾液变黏稠,增加结石风险。**

**严守口腔卫生,避免导管炎症和感染。**若出现“进食后下巴肿胀、疼痛”的情况,切勿当成普通“上火”硬扛,建议尽早就到口腔科就诊,医生通过专业的检查明确诊断,避免结石堵塞加重,引发反复感染和腺体功能损伤。

融媒体记者 张沼坤 通讯员 韩翠红

# 跳跃竟致大出血 当心“先天游离脾”

日前,南京某高校宿舍里,18岁的小宇从宿舍床上跳下后,突发头晕并陷入昏迷,被紧急送往东南大学附属中大医院江北院区救治。

经检查,小宇因“先天性游离脾”破裂引发腹腔大出血。医院迅速开通创伤急救绿色通道实施手术,成功保住了其脾脏。术后第5天,已能下地活动的小宇仍心有余悸:“我平时很少感冒,怎么跳一下就大出血了?”

医生解释道,游离脾是指脾脏先天缺少关键的韧带固定,导致器官如同失去了“承重墙”。正常人的脾脏被脂肪和组织包裹,稳固如“棉花裹着的鸡蛋”;但小宇身形消瘦,腹部缺乏脂肪缓冲,加之先天结构异常,使脾脏处于悬空状态。

一个跳跃动作产生的冲击力,就让游离脾撞到周围组织,扯破脆弱的动脉分支。专家指出,游离脾患者在受到外力作用时,甚至剧烈咳嗽或转身,都可能引发致命性大出血。

由于脾破裂黄金抢救时间仅2—4小时,如果出现不明原因头晕腹痛,伴随脸色苍白、心慌,要警惕内出血,需立即就医,切勿延误。

此外,先天性内脏结构异常虽较为罕见,但通过腹部超声即可有效排查。专家建议定期进行体检,早发现、早干预潜在的健康风险。(来源:家庭医生报)