

三代同患结肠癌, 隐匿疾病揭开家族“遗传缺陷”

一名14岁女孩子涵(化名)反复腹痛半年,最终被确诊为局部晚期结肠癌。令人揪心的是,这场病痛还揭开了一个家族秘密——女孩与外公、舅舅三代人同患结肠癌,而背后的“隐形杀手”,正是遗传性疾病林奇综合征。

腹痛误当痛经 半年拖至晚期

子涵最初出现腹痛症状时,家人误以为是青春期痛经,尝试多种方法缓解,腹痛却始终反复,且逐渐加重,严重时甚至无法平躺,彻底影响了她的正常生活。家人见状,立即带子涵前往当地医院检查,CT报告提示“右侧腰大肌旁有肠管样密度影、肠壁增厚”,提示肠道存在异常。

为明确诊断,子涵在父母陪同下前往北京大学附属深圳医院就诊。消化内科医生结合子涵的症状,开具了肠镜检查单。检查结果令人震惊:子涵的肠道被肿瘤堵得严严实实,病理检查

确诊为中分化腺癌。随后的PET-CT检查结果更为严峻,提示肿瘤周围腹膜及后腹膜多个淋巴结代谢异常,不排除癌细胞转移可能。从首次腹痛到确诊局部晚期,前后不足半年时间。

林奇综合征 家族中的癌症基因

14岁的低龄发病,引起了诊疗团队的高度重视。在详细查看病史时,一条关键线索浮出水面:子涵的外公、舅舅均已确诊结肠癌,其中舅舅还明确诊断为林奇综合征。这一线索,将子涵的病因直接指向了遗传性肿瘤综合征——林奇综合征。

北京大学附属深圳医院胃肠外科谢吉艳博士介绍道,林奇综合征是一种常染色体显性遗传的肿瘤综合征,核心是家族成员携带缺陷抗癌基因,可代代相传,大幅增加后代患癌风险。正常人体细胞有一套“错配修复系统”,能及时修复基因复制错误、预防细胞癌变,而林

奇综合征患者因MLH1、MSH2等基因缺陷,导致这一修复功能缺失,进而引发细胞异常增殖,最终形成肿瘤。

这类患者有着鲜明特点:发病年龄早,多低于50岁,且家族中多人患癌,以结直肠癌为主,同时子宫内膜、胃、小肠等部位肿瘤的发病风险也远高于普通人。子涵14岁就发病,基因检测显示其MSH2、MSH6蛋白表达缺失,符合林奇综合征的全部特征诊断标准。

精准免疫治疗 肿瘤成功切除

确诊后,如何为仍在生长发育中的子涵制定最优治疗方案,成为胃肠外科团队的核心关注点。常规化疗对青少年伤害较大,幸运的是,子涵的肿瘤属于高度不稳定型(MSI-H),这类肠癌患者是免疫治疗的“优势人群”,往往具有较好的治疗效果。

经胃肠外科、影像科等多学科医生会诊,

他们为子涵制定了“免疫治疗+根治性手术”的个性化方案,采用PD-1抑制剂单药免疫治疗,先让肿瘤缩小、降期,再实施切除手术。谢吉艳博士解释,选择免疫治疗,既因为其MSH2-H型肠癌有效率远高于化疗,也因为其副作用更低,能最大程度保护子涵的生长发育。

经过两个月免疫治疗,复查显示子涵的肿瘤明显缩小,腹痛消失、大便通畅,梗阻症状完全缓解。随后,胃肠外科团队为其实施腹腔镜微创手术,克服术前治疗导致的组织水肿等难题,历经3个多小时,成功切除约20厘米病变肠段,并清扫30枚淋巴结。

医生提醒,肠癌可防可筛可治,有结直肠癌家族史的人群应尽早做基因检测,高危人群需提前至20~25岁启动肠镜筛查,年轻人出现反复腹痛、便血等症状切勿忽视,及时检查才能避免延误病情。据“南方都市报”公众号

眉毛红疹竟藏癌

杭州72岁的刘奶奶(化名)一向身体健康,几年前,她发现自己右眼上眼睑、眉毛外侧处长出红色小疹子,周围伴有白色鳞屑,既不痛也不太痒。她以为只是普通湿疹,便未放在心上。

可近几个月,这些疹子不仅愈发瘙痒,还逐渐形成较大的淡黄色硬痂,且不断向外突出。家人见状,立即带刘奶奶前往浙大一院皮肤科就诊,主任医师乔建军仔细检查后发现,刘奶奶的疹子可能是日光性角化病,需重点排查是否发生癌变。

据悉,日光性角化病是皮肤癌前病变,可能发展为皮肤鳞状细胞癌。乔建军介绍,该病由紫外线长期照射导致,好发于老年人,长期日晒会损伤皮肤细胞DNA,不及时干预可能引发基因突变,诱发皮肤癌。头面部、上肢等日光暴露部位、皮肤白皙易晒伤者、户外工作者等均为高危人群。

据“医学论坛报”公众号

甲状腺虽小,却是人体最大的内分泌腺体,它制造、储存并分泌甲状腺激素,调节人体新陈代谢,维持人体组织、器官的正常运转。

大家对甲亢并不陌生,这是一种可以治疗且疗效较好的甲状腺常见病。但你或许并不知道,甲亢如果不积极治疗,也会危及生命!

甲状腺危象也称为甲亢危象,是甲亢症状急性加重的一个综合征,发生原因与甲状腺激素大量进入血液循环有关。这是甲亢最严重的并发症,死

治疗不积极 甲亢也致命

亡率高达20%以上。

部分患者发生甲状腺危象时症状并不典型,可能只表现为低热、表情淡漠、嗜睡、乏力,可最后却陷入昏迷,甚至死亡。这种现象称为淡漠型甲亢危象。因此,甲亢患者一旦出现上述症状,需要立刻就诊。

当然,并非每位患者都会发生甲状腺危象,其主要发生在未予治疗的病情较重的甲亢患者,或者治疗不充

分的甲亢患者中。诱发原因主要有感染、精神创伤、过度劳累、突然停用抗甲状腺药物和手术等情况。

为避免甲状腺危象的发生,患者在治疗期间一定要注意休息,保持情绪稳定,积极规范治疗,避免可能的诱因,切忌随意停药。一旦出现相关症状加重,应立即到医院就诊,及时处理。

上海市第十人民医院内分泌科 杨篷(副主任医师)

40~55岁是心脏的“易损期”

如今,猝死“年轻化”已成为不容忽视的话题,不时有中年人意外离世的传来,令人惋惜。针对这一现象,医学专家强调:40~55岁,正是心脏的“易损期”,这一阶段,心脏健康暗藏隐患,稍不留意就可能引发严重风险。

心源性猝死的本质是心脏突然停止有效泵血,最常见原因包括室颤、室速,而无诱因突然心脏停跳的情况较

为少见。心源性猝死并非无缘无故,往往是多种基础疾病发展的结果。

在基础疾病之外,长期熬夜、极度疲劳、吸烟、身体不适时仍坚持运动等,都可能诱发心源性猝死。专家提到,有些人并非突然倒下,而是先出现不适却未及时干预,最终错失救治时机。

健康生活方式是守护血管健康的根本,平时人们需保持健康饮食、充足



睡眠、定期体检、控制体重和血压、远离香烟等核心危险因素。

复旦大学附属中山医院心内科 葛均波(主任医师)

人工神经元,成功与活脑细胞“对话”

美国西北大学的工程师研发出一种可打印的人工神经元,它不仅能模拟活的神经元,还能直接与真实的脑细胞交互。这些灵活且成本低廉的装置,可产生与活神经元极为相似电信号,进而激活生物脑组织。

在利用小鼠脑切片开展的实验

中,人工神经元成功触发了真实神经元的反应。这一结果表明,电子设备与活体神经系统的兼容性达到了新高度。该技术可应用于脑机接口和神经修复装置,例如可帮助人们恢复听觉、视力或运动功能。

摘自《中国科学报》

肿瘤治疗领域,我国有新突破

在传统手术中,医生往往需要在患者病变处进行大切口操作,器械在狭小的腹腔内相互“打架”。如今,借助国产单孔手术机器人,仅需一个不足3厘米的通道,医生便能精准完成直肠癌根治手术。

“国产单孔机器人采用国际首创的蛇形臂连续体技术,可在单一切口内实现多支器械灵活地协同操作,主从操控精准直观,有助于提升手术精度、缩短患者术后恢复时间。”上海交

通大学医学院附属瑞金医院普外科赵任主任医师说。

此外,在放疗领域,中国自主研发的同步加速器技术将设备优化为紧凑型圆环结构,患者无需周转即可实现手术化疗与重离子放疗的无缝衔接,能够大幅度提升肿瘤治疗效率。

从单孔手术机器人到质子重离子治疗,国产医疗技术创新正加速实现“从0到1”的突破。

据“科普中国”公众号

牙根管治疗有助于改善全身健康水平

牙齿根管治疗所带来的益处,或许不止能够保护牙齿本身健康。最新研究表明,治疗某些牙科感染有助于减轻与心脏病相关的炎症,同时还能改善血糖代谢水平。

研究人员发现,在接受成功的根管治疗后,患者体内出现了一些变化。首先,在治疗后的两年内,患者的血糖水平显著下降,血糖代谢得到改

善;其次,患者血液中的胆固醇和脂肪酸水平在短期内也得到了改善,而这两项指标均与心脏健康密切相关;最后,炎症反应逐渐减轻,炎症的关键指标数值逐渐回落,而这些指标往往与心血管疾病及其他慢性疾病有关。这些发现提示,受细菌感染的牙齿似乎对人体的整体代谢过程产生了影响。据“科学网”公众号

双眼视距增大,可致“立体盲”

7岁的思思(化名)画圆圈时首尾总是连接不起来,走路时常磕磕碰碰。她妈妈对比近几年学校视力筛查报告后发现,思思的双眼视力差距逐渐增大,于是带她到医院就诊。医生检查后发现,思思因存在屈光参差,而导致了立体视觉缺失。

人眼对空间的分辨能力包括远近、深浅、凹凸、高低等维度,双眼注视

同一个物体时,会产生视差,“看”到的图像不一样,这个视差经过大脑分析、融合后,就会产生空间深度感知。

立体像的形成过程需要满足多个条件,其中包括双眼视野一致、视线平行、视力相当、眼球能协调运动等。如果双眼视力相差较大、双眼视线不平行(如单眼斜视)、单眼视野缺损等,均无法准确地形成立体图像,称为立体

先天性耳聋,迎来基因治疗新突破

一次耳部注射,就能让

先天性耳聋患者告别寂静、听见声音。4月22日,复旦大学附属耳鼻喉科医院舒易来教授领衔的“先天性耳聋基因治疗多中心临床研究”的成果正式发表,为这类患者带来治疗希望。

据悉,全球有2600万先天性耳聋患者,我国每年新增3万名新生聋儿,其中60%由基因缺陷引发。特别是由OTOF基因突变导致的耳聋,患者通常出生时即有双侧重度至完全感音神经性耳聋,严重影响语言与认知学习。而长期以来,先天性耳聋始终没有获批治疗药物,患者只能依赖助听器或人工耳蜗。

为突破这一瓶颈,由舒易来团队牵头,联合全国7家三甲医院开展多中心临床试验。在长达2.5年的时间里,系统观察患者听力恢复、言语能力及治疗安全性,首次完整揭示患者听力、言语改善的长期规律,研发出一种基因药物,给患者打开“原装听力”的开关。

舒易来介绍,其治疗原理是将正常基因制成药物,通过特定载体送入患者内耳细胞,修复听力传导功能。临床数据显示,绝大多数患者治疗后成功恢复听力、能听清日常交谈,部分患者还能识别轻微背景音或耳语。

复旦大学附属耳鼻喉科医院 供稿

视觉减弱或缺失,俗称“立体盲”。患儿在进行精细作业时,不能准确、快速地完成,比如:不能将贴纸精准地贴在相应的图形上,涂色时涂在图形线外,画圈时首尾无法连接起来,走路时不能准确判断路况而导致磕碰,写字对不齐等。屈光参差的患儿应尽快治疗,此外要纠正不良用眼习惯,包括阅读、书写姿势等,严重屈光参差者需要及时采取矫治措施。

上海第九人民医院眼科 周激波