

迟到的“青春”如约而至, 罕见病女孩圆了生育梦

从小存在轻度腭裂的小雅(化名), 幼时便完成修复手术。但成长路上, 两个异常生理现象始终伴随她: 一是天生嗅觉迟钝, 无法分辨香臭, 饭菜烧糊也毫无察觉; 二是青春期的迟迟没有发育迹象, 乳房不发育、月经始终未至。20岁时, 小雅被确诊患上罕见的卡尔曼综合征, 通过常规激素替代治疗, 她的身体终于迎来迟到的青春变化。

步入婚姻后, 能否拥有属于自己的孩子, 成为小雅最大的心愿。30岁时, 她前往上海市第一妇婴保健院生殖医学中心就诊。经生殖遗传科基因检测, 明确其存在CHD7基因变异。依托精准的生殖遗传技术辅助, 小雅

顺利受孕, 她圆满实现了当妈妈的心愿, 如今宝宝已健康满月。

发育停滞伴随嗅觉失灵

每年7月7日是国际卡尔曼综合征日。作为纳入国家首批罕见病目录的疾病, 该病有着极具辨识度的典型特征: 青春期发育延迟合并嗅觉功能减退或丧失。

从医学原理来看, 胚胎发育阶段, 人体调控青春期启动与感知嗅觉的神经元会同步迁移。一旦相关基因发生变异, 两组神经元会发育异常, 最终导致双重病症。除了嗅觉失灵、第二性征缺失, 患者成年后多会面临不孕不育、

性功能障碍等问题, 部分患者还可能伴随唇腭裂、听力下降、单侧肾脏缺如等合并症状。相较于男性, 女性患者发病率更低, 症状更易被忽视。医生提醒, 女孩14至15岁仍无乳房发育、未有月经初潮, 且伴随嗅觉减退, 需及时就医排查。

罕见病患者也可健康生育

很多卡尔曼综合征患者都有和小雅一样的顾虑, 担心终身无法生育、疾病会遗传给下一代。对此, 市一妇婴专家表示, 依托成熟的生殖诊疗技术, 这类患者完全可以孕育健康后代。

临床上首先通过规范的内分泌激

素替代治疗, 唤醒患者沉睡的性腺功能, 女性可通过针对性治疗诱导卵泡发育与排卵, 恢复正常生殖机能。针对该病的遗传特性, 医院可采用第三代试管婴儿技术, 也就是胚胎植入前遗传检测技术进行治疗。卡尔曼综合征存在多种遗传模式, 部分类型子代患病风险较高, 而该技术能在胚胎移植前筛选出无致病基因的健康胚胎, 从源头阻断疾病遗传。

如今, 生殖遗传与内分泌诊疗技术日趋成熟, 不仅能帮助罕见病患者恢复身体机能, 更能为他们扫除生育障碍, 让特殊群体也能拥有完整的家庭。

上海市第一妇婴保健院 供稿

杭州市民潘女士(化名)常年食用海鲜, 从未发生过敏情况, 日前吃完一顿香辣虾煲后即刻健身, 却险些遭遇致命危险。

6月26日中午, 潘女士食用完香辣虾, 短暂休息后前往健身房慢跑半小时。返程路上, 她的手指、手臂接连出现肿胀风团。回到单位后, 面部、全身迅速水肿, 舌头肿大到无法正常说话。同事即刻送她前往医院, 医生诊断

为重度急性过敏, 马上开展抢救。经过一个半小时的治疗, 潘女士的体征逐步平稳, 医生坦言, 若送医稍晚, 咽喉水肿堵塞气道, 将有窒息风险。

此次险情根源是食物依赖性运动诱发过敏反应, 该过敏发病机制十分特殊, 单独吃致敏食物、单纯运动都不会产生不适, 只有两者叠加才会发病。

食用海鲜后剧烈运动, 诱发致命过敏

进食海鲜6小时内剧烈运动, 人体体温上升、血液循环加快, 肠道黏膜通透性大幅提高, 虾类异种蛋白过敏原更容易侵入血液; 运动还会促使组胺、白三烯等炎症介质大量释放, 快速诱发全身严重过敏, 吹风、受凉还会加重皮疹与黏膜肿胀。

该病症无既往过敏史作为预判依

据, 任何人都可能突然发病。医生提醒, 除了虾蟹贝类海鲜, 小麦、坚果、鸡蛋、牛奶都属于高发致敏食物, 进食这些食物的半天内, 都要避免跑步、跳操、高强度力量训练等剧烈运动。人们一旦出现全身红疹、喉咙发紧、舌体肿胀、胸闷心慌、呼吸困难等症状, 应立刻就医。

据“劳动报”公众号

连吃5年「冻龄补品」, 女子体内肿瘤疯长

一些女性为延缓衰老、调理身体, 常年服用各类养颜补品, 殊不知盲目进补存在健康隐患。45岁的晓丽(化名)为推迟更年期, 连续5年服用雪蛤、蜂王浆、鹿胎膏等主打补充雌激素的养颜产品。起初, 她感觉肤质、精神状态有所改善, 但后续体检却发现, 体内原本绿豆大小的子宫肌瘤, 已疯长至8厘米, 严重压迫她的盆腔组织。

南京鼓楼医院妇科黄晶晶副主任医师解释, 这类滋补品虽非没有养生功效, 反而成为助长肌瘤的“肥料”。子宫肌瘤属于典型的激素依赖型良性肿瘤, 雌激素是肌瘤生长的核心“养料”。外源性雌激素补品会精准刺激肌瘤细胞异常分裂, 促使肌瘤快速增大, 还会打乱人体自身激素平衡, 诱发子宫内膜增厚、贫血、大出血等问题。

有几类食物会提升雌激素, 建议女性避免长期食用。第一类是雪蛤、蜂王浆等富含动物源性雌激素的滋补品; 第二类是宣称快速美白、抗衰的不明口服液、保养胶囊, 这类产品大概率违规添加激素; 第三类是高糖高脂食物, 人体堆积的脂肪会转化为雌激素, 间接刺激肌瘤生长。那些号称“逆转时光”的营养品, 往往是陷阱。真正能陪你走长路的, 从来都是三餐规律、睡个好觉、适度运动这些不起眼的小事。

据“扬子晚报”公众号

夏季气温升高, 未熟蛋羹竟成“隐形杀手”

“医生! 孩子突然抽风了, 还烧得厉害!” 近日, 盐城市第三人民医院儿科急诊室冲进一位抱着1岁婴儿的家长。孩子面色发白, 体温高达39.7℃, 而罪魁祸首竟是一碗“嫩滑”的鸡蛋羹。

据家长回忆, 为了让鸡蛋羹口感更细腻嫩滑, 特意缩短了蒸煮时间, 将还处于流质状态的蛋羹喂给了孩子。当天下午, 孩子开始哭闹不安, 傍晚体温骤升, 夜间突然出现抽搐, 家长见状急忙送医。经过一系列救治, 孩子在住院

6天后逐渐康复。据盐城三院儿科医生介绍, 近期该院儿科病房已连续收治3例肠沙门菌感染患儿, 均合并沙门菌败血症。夏季气温升高, 沙门菌繁殖活跃, 而儿童肠道发育尚未成熟、免疫力较弱, 就成为沙门菌最易“侵袭”的部位。

沙门氏菌是一种常见的食源性致病菌, 生命力顽强, 主要通过“粪-口”途径传播, 尤其在夏季高温环境下更易滋生, 未彻底加热的肉、蛋、奶是其最常见的“藏身地”。

儿童感染该种细菌后, 通常在12—72小时内出现症状, 除发热、腹痛、呕吐外, 还会排出黄绿色水样便; 严重时, 病菌可能侵入血液引发败血症, 导致脱水、电解质紊乱, 甚至出现抽搐, 危及生命。

医生强调, 阻断沙门菌侵袭需严把饮食入口关, 肉、蛋类食物必须彻底煮熟, 蔬菜水果洗净去皮, 剩菜及时冷藏且存放不超过24小时, 再次食用前需彻底加热。

摘自《现代快报》

不痛不痒, 老伯为何查出晚期胆囊癌?

发病, 病情十分危重。

幸运的是, 该院肝胆外科团队为其定制分步治疗方案, 先通过引流手术改善身体指标, 再经药物治疗缩小肿瘤, 最终顺利完成手术, 短短九天便康复出院。

在胆囊癌的各种发病原因中, 胆囊结石是首要诱因, 结石长期反复摩擦、刺激胆囊黏膜, 会引发持续性慢性

炎症, 反复损伤修复后, 会大幅提升黏膜癌变概率, 部分患者还会发展为瓷化胆囊, 最终诱发癌症。

医生建议, 对于有胆囊结石、息肉、慢性胆囊炎, 以及肥胖、糖尿病、中老年等高危人群, 必须坚持定期体检随访。一旦发现结石过大、胆囊壁增厚、息肉增大等问题, 需及时治疗, 切勿放任小病灶拖成晚期癌症。

据“中国妇女报”公众号

爱囤手办“谷子”, 小心甲醛危害

走进很多二次元爱好者的房间, 往往能看到满墙的立牌、整柜的手办、成箱的“谷子”(二次元周边的网络名称)。但近段时间, 多地接连曝出市民因家中囤积大量手办、而出现甲醛中毒症状甚至就医的事件。

据杭州的网友小谢(化名)介绍, 前段时间, 他在卧室里摆放了50多个“谷子”, “仅三天时间, 我就不舒服

微创「夹合术」为高龄老人「续命」

不少心脏患者历经多次手术后, 若再遇心脏病变往往会陷入困境。近日, 上海交通大学医学院附属仁济医院, 凭借先进的微创介入技术, 成功攻克心脏顽疾, 让73岁的叶老伯(化名)重获生机。

20年前, 叶老伯曾接受主动脉瓣、二尖瓣置换手术, 后续又因心律失常植入心脏起搏器。随着年岁增长, 他的心脏逐渐扩大, 连带三尖瓣环扩张变形, 原有瓣叶无法正常闭合, 引发重度三尖瓣反流, 心力衰竭症状持续加重, 日常行走都气喘不止。由于有2次心脏手术史, 且体内留存起搏导线, 传统开胸手术治疗风险极高, 堪称“九死一生”, 常规外科治疗之路彻底受阻。

为救治这位高龄高危患者, 仁济医院医疗团队, 经过缜密评估与反复推演, 最终确定无需开胸的经导管三尖瓣环成形微创治疗方案。

术中, 医生借助超声实时引导, 精准避开体内起搏导线这一关键手术阻碍, 如同在心脏“迷宫”中精准探路, 将特制夹合装置植入病灶位置, 让无法闭合的瓣叶重新贴合。整台手术要求微创精准, 操作难度极高。术后, 叶老伯的三尖瓣反流从重度降至轻中度, 心脏血流运转明显改善。术后第二天, 他就能平稳半卧休息, 气喘症状大幅缓解, 气色明显好转。

近年来, 三尖瓣反流患病率持续攀升, 重度患者一年死亡率超两成。这项微创技术的成熟运用, 为无法耐受开胸手术的高危患者开辟了全新救治路径。

上海交通大学医学院附属仁济医院 供稿

全球首例 NEO 脑机植入手术在沪完成

7月13日, 植入式脑机接口手部运动功能代偿系统(NEO)获批上市后的首张处方在上海开出, 全球首例植入手术在复旦大学附属华山医院完成。术中测试显示, 系统采集的硬膜外脑电信号稳定、质量好。目前, 患者术后生命体征平稳。

重度脊髓损伤常导致手部运动功能障碍, 药物和常规康复手段仍有局限。本次接受手术的患者10年前因车祸导致脊髓损伤, 手部抓握功能受损, 生活自理能力受限, 经规范康复治疗, 功能改善进入平台期。经多学科团队依据产品注册适用范围完成筛选和评估后, 患者接受此次植入手术。该系统通过采集和解码硬脑膜外脑电信号, 识别运动意图, 在大脑与外部功能代偿装置之间建立信息通路, 辅助实现手部抓握功能代偿, 改善了患者生活自理能力。

市卫健委 供稿