

白白净净,不长胡子 23岁小伙被确诊这种罕见病

“原来我没长胡子,是一种病啊!多亏谢医生及时发现。”6月18日,23岁的小章(化姓)从鄞州区第二医院内分泌科出院时,特意向谢菲副主任医师致谢。如果不是谢菲出于职业习惯,问诊时多追问了几句,小章怎么也不会把不长胡子和染色体异常疾病联系在一起。



谢菲医生查房中。

1 小伙因患糖尿病求医 却被意外确诊这种病

一周前,小章总感觉口干舌燥,喝再多水也不解渴,跑厕所的次数明显增多,便来到鄞州区第二医院内分泌科就诊。接诊的谢菲仔细询问病史,完成各项检查后,确诊小章患上了“2型糖尿病”。

本以为病情已经查明,可在常规查体时,小章过于白净的面容引起了谢菲的注意——正值血气方刚的年纪,小章的脸不仅没有痘痘,反而白净得有些异常,下巴更是连一根胡茬都没有。

“从初中开始,我就没长过胡子,皮肤也比同龄人白。”面对医生的询问,小章无奈地笑了笑,“同学总调侃我像女生,后来工作了,身边同事隔三岔五就得刮胡子,只有我还是老样子,刚开始也挺烦恼,但久而久之也就习惯了。”

谢菲没有轻易放过这个细节。凭借多年临床经验,她敏锐察觉到,这或许不是简单的体质差异,背后很可能藏着基因问题。于是,她建议小章住院接受全面检查。

入院后,医生团队迅速行动。除了进行性激素、皮质醇、促肾上腺皮质激素等血液检测,还安排了睾丸彩超,并加急联系检验科外送染色体检测。随着检查结果陆续出炉,种种异常令人揪心:性激素中的睾酮数值远低于正常标准,促卵泡成熟激素和促黄体生成素却反常升高,睾丸彩超显示睾丸体积偏小……所有线索都指向同一种疾病——克氏综合征。3天后,基因检测报告最终证实了这一判断。

医院内分泌科主任阮凌燕主任医师解释,这是一种染色体异常疾病,又被称为先天性睾丸发育不全、原发小睾丸症或曲细精管发育不全。患者的染色体比正常人多了一条X,正是这个“多余”,导致了一系列症状:身形偏高、皮肤细腻白皙、阴毛胡须稀少、阴茎短小、乳房发育、性功能低下等。同时,患者的睾丸往往存在先天性发育不全和硬化纤维化问题。在性激素检查中,雄激素水平偏低,促卵泡成熟激素和促黄体生成素异常升高,雌激素也通常偏高。

据流行病学统计,克氏综合征在男性新生儿中的发病率约1/660-1/600,男性不育患者中患病率约为3.1%,在无精症患者中患病率则高达10%-15%。

令人遗憾的是,克氏综合征多在青少年时期发病,目前尚无根治办法。预防的关键在于产前进行基因诊断,若能及时发现,可终止妊娠避免悲剧。小章被查出这个病以后,医院对他进行了雄激素补充治疗,叮嘱他日常饮食要格外注意。要适当增加富含优质蛋白质的食物,如瘦肉、鱼类、豆类及其制品、蛋类、奶类等,这些食物有助于维持肌肉质量和身体正常代谢;多吃新鲜

的蔬菜水果,像菠菜、西兰花、苹果、橙子等,补充维生素和膳食纤维,增强身体免疫力。同时,要注意控制脂肪和糖分的摄入,少吃油炸食品、甜品、动物内脏等,避免加重代谢负担。此外,锌和硒等微量元素对维持男性生殖健康有重要作用,患者可适量食用牡蛎、坚果、动物肝脏等食物,帮助调节体内激素水平。

记者 庞锦燕
通讯员 宋恩邸 谢美君 文摄

花木工被五步蛇咬伤 幸亏在当地得到救治

“谢谢,谢谢!来医院处理过就放心了。”近日,被五步蛇咬伤的陈师傅(化姓)向宁海县第一医院急诊科的医护人员表示感谢后离开。他了解到,多亏该院本月成为宁海县唯一一家常备抗蛇毒血清的医院,不然,自己要去宁波才能接受治疗。

“有人被蛇咬伤了”

“有人被蛇咬伤了。”——宁海县第一医院急诊科卢护士长早上8点多接到了来自120的电话。

“知道被什么蛇咬伤吗?”她电话里着急问。“应该是五步蛇。”“通过什么特征确定的?”“蛇被打死了。看着像五步蛇。”“好,把蛇带来。我们这边先准备。”……

卢护士长挂上电话,和同事开始准备起来。她说,这也是该院收治的第一例由120送来的毒蛇咬伤患者。之前,急救车一般会先将蛇伤

患者送往宁波市中医院。今年6月6日,宁波市卫生健康委发布全市抗蛇毒血清储备医院名录。医院成为宁海县唯一一家抗蛇毒血清储备医院,常备抗蝮蛇蛇毒血清、抗眼镜蛇蛇毒血清和抗五步蛇蛇毒血清。急诊科的医护人员们也接受了专业培训,其中一项是“认蛇”。

此前,偶尔也有零星的蛇伤患者自行到该院急诊科就诊。在创口处理后,医生会建议尽快到宁波市中医院等医院注射抗蛇毒血清。

及时注射抗蛇毒血清

半小时后,躺在推车上的陈师傅被送到医院急诊室。他还带来了一个蓝色塑料袋,里面蜷曲着被他打死的这条蛇,粗处直径有5厘米左右,大概一米多长,看着相当恐怖。

陈师傅是个花木工人,当天上午6点多在养护花木时,突觉小拇指刺痛。他一看,竟是一条蛇。随后,他想办法将蛇踩死。过了一个多小时,陈师傅有些后怕,拨打了120电话。

抵达急诊室时,陈师傅神志清醒,生命体征平稳,但神色颇为紧张。被咬伤处在小拇指的指甲附近,出血量不大,伤处肿胀挺明显。医生马上对伤处进行清创处理,并外敷上抗蛇毒药剂。同时,医护人员仔细比对,确认咬伤陈师傅的正是五步蛇。随后陈师傅接受了抗五步蛇蛇毒血清脱敏治疗。这时才当天上午9点半。陈师傅庆幸地说,还好宁海当地就能注射抗蛇毒血清了。如果去宁波的话,路上时间要长很多。

第二天上午,医生确认了陈师傅的健康状况,同意他离开医院。

尽量记住蛇的基本特征

被蛇咬伤后,要怎么做呢?急诊科医护人员建议按以下步骤应对——

保持冷静,缓步撤离到安全区域,拨打120或请家人用汽车等代步工具送医,不要奔跑,以免加快毒素扩散。被蛇咬后,2小时内使用抗蛇毒血清效果最佳,切忌乱用偏方,否则易延误病情,甚至可能造成致残、致死等严重后果。

及时取下配饰,去除患肢的手镯、戒指、鞋子等受限物,防止肿胀加重后导致进一步伤害。尽快用清水冲洗伤口,减少伤口处的毒液残留。就医途中尽量让受伤部位保持静止并低于心脏水平,减缓毒液扩散速度。

尽量记住蛇的基本特征,包括蛇形、舌头、花纹、颜色等,最好可以拍照,以便医生精准用药。如果没看清或来不及拍照也无须过于担心,医生可以通过观察局部和全身症状,或通过试纸检测等手段,辨别“肇事”蛇品种。

急诊科医护人员反复强调,一旦被蛇咬请尽快到医院就诊,不要自行用偏方处理。比如,切勿用嘴直接吸吮伤口,以免毒液从口腔进入人体;不要自主切开伤口,开创不当易导致伤者失血过多和伤口感染;更不能迷信偏方自行处理,草药敷伤口致感染截肢、烧灼伤口致损伤加重的案例屡见不鲜。

记者 王颖 通讯员 应之乐