

# 48岁壮汉突然走不了路 几元钱的维生素“救”了他

医生：出现这类情况要及时到神经内科就诊

“严医生，等我彻底好了，来我厂里，我帮你保养车子！”近日，余姚汽修厂老板陈先生（化名）来到宁波市第二医院神经内科复查时，向该院神经内科专家严旺发出汽车保养邀约。

半年前，陈先生还是能单手拎起汽车电瓶的汽修厂老板，工友眼里“力大如牛”的壮汉；半年后，他连从床边走到门口都要气喘不止，只能依靠轮椅出行。最终救了他的，是宁波市第二医院神经内科专家严旺的一双火眼金睛，和一瓶几元钱的维生素。



严旺在看肌活检病理切片。

## 1 壮汉突然坐上轮椅

陈先生今年48岁，在宁波余姚经营一家汽修厂。他身高1.6米，体重70公斤，四肢粗壮，说话中气十足。“以前厂里搬轮胎、抬发动机，这些力气活都不在话下。”陈先生说，在汽修厂工作，体力消耗大，他都能轻松应对。

半年前，他发现自己有些不对劲。最初是容易疲劳，干体力活使不上劲，动一动要喘大气，他以为是年纪大了，没有太在意。但情况越来越糟，两个月后，他上楼梯都费劲；半个月前，他几乎已经走不了路，“走两步就腿软，像踩在棉花上，随时要摔倒。”陈先生描述，那段时间，他不得不依靠轮椅出行。令人疑惑的是，尽管浑身无力，但他的四肢看起来依然粗壮，和往常没什么不同。

他先是去了当地医院肝科，因为近10年的体检中“肌酸激酶及肝功能”指标显示异常，乏力也常被诊断为肝有问题；后来又转到了心内科，肌酸激酶升高也有可能是心肌出了问题。可一系列检查下来，肝脏、心脏都没发现明确病因。

## 2 肌肉活检和基因测序锁定“真凶”

转诊到宁波市第二医院肝病中心住院期间，陈先生接受了一系列检查，肌酸激酶值异常升高，最高达到4277U/L（正常值<200U/L），肝酶AST 320U/L（正常值<40U/L）。这样的指标让医生们也有些困惑，为明确病情，进行了一次院内会诊。

查看检查报告后，严旺敏锐地意识到，这绝非普通的肝功能异常。“肝酶AST在骨骼肌中的含量其实比肝脏更丰富，当肌纤维受损时，会释放大量的

肌酸激酶和肝酶。”因此，陈先生肌病倾向性大。

这一提示，让诊疗方向彻底扭转。在严旺的建议下，陈先生接受了肌肉活检，病理结果提示：肌纤维内大量脂质沉积，这将疾病进一步锁定在脂质沉积性肌病大类中，这类疾病由于代谢障碍，脂肪无法正常分解供能，反而堆积在肌肉细胞里“毒害”肌纤维，使得肌肉功能无法正常发挥。陈先生的小腿看似肌肉发达，实则“外强中干”，丧失了运动功能。

但这仍是一个大类，具体是哪一种代谢通路出了问题，还需进一步明确。为此，陈先生又做了基因检测。最终，“谜底”被揭开——戊二酸血症II型（MADD）。这是一种常染色体隐性遗传的罕见病。戊二酸血症II型是脂质沉积性肌病的一种，属于神经肌肉疾病这个大类，由电子转运黄素蛋白（ET-FA/B）或电子转运黄素蛋白脱氢酶缺陷，导致脂肪酸、支链氨基酸和胆碱代谢障碍。

## 3 莫名乏力、肌酶升高需警惕罕见肌病

诊断明确后，治疗方式出乎意料地简单而高效。严旺只为陈先生开了一瓶几元钱的维生素B2（核黄素）。“戊二酸血症II型患者中，有相当一部分对核黄素反应良好，因为它是电子传递链中某些辅酶的重要组成部分，大剂量使用时可以‘疏通’被阻塞的代谢通路。”严旺介绍。

果然，服药仅3天，陈先生的肌力就得到显著改善，一周后，他能轻松步行1500米，几乎恢复如常。日后，也只需要保持规律服药，就可控制疾病。“真的

像做梦一样！谁能想到，折磨了我半年的病，竟然用这么便宜的药就治好了！”复诊时，陈先生欣喜地说。

严旺表示，神经肌肉疾病发病率低，细分种类繁多，绝大多数是罕见病，因此诊断困难。不少患者辗转多地，耗费大量精力财力，仍难以明确诊断。

为破解这一难题，2013年，宁波二院在市内率先开设肌肉门诊，并开展肌病诊断的关键技术——肌肉活检，每年为50多位患者找出隐匿的病根。这些确诊病例，几乎每一例都属于不同的肌

病类型，罕见程度可见一斑。

“神经肌肉疾病起病隐匿，容易反复。患者常在运动后发病，表现为疲惫乏力、肌肉酸痛、关节痛、运动不耐受等，休息后能缓解，运动后重现。临床检查异常指标与肝病、心肌炎等相似，容易误诊。”他提醒，如果出现不明原因的乏力、肌肉酸痛、运动不耐受，且检查发现肌酸激酶显著升高，同时伴有肝酶升高，应考虑肌病的可能性，及时至神经内科就诊。

记者 庞锦燕 通讯员 陈怡 文/摄

# 怕痛怕复发，他患肛瘘10年靠硬扛！ 医生制定个性化精细手术，助他一周后顺利返岗

肛门周围长出几个“硬疙瘩”，动不动就流脓流血……今年50岁的阿伟（化名）有这样一个难言之隐，因为怕痛又怕复发，他的肛瘘拖了10年还是下不了决心接受手术。上个月，阿伟在镇海区人民医院接受了复杂肛瘘根治手术，出院时他向医护人员连声道谢。

阿伟患有多年肛瘘，屁股上长了几个“疙瘩”，因为一直没有彻底治疗，经常会流水流脓，还有臭味，让他十分痛苦。一个月前，阿伟的病又发作了，他来到镇海区人民医院肛肠科就诊。阿伟提出给自己配点消炎药膏涂一涂就行，接诊的副主任医师葛祖荫坚持要先查看一下病灶。阿伟脱下裤子，只见肛门周围四个小红点赫然在目，葛祖荫在小红点周边用手轻轻一按，感觉里面有包块，随即有少量脓液流出。

葛祖荫表示，这是典型的复杂性肛瘘。四个小红点意味着有四个外口，想根治只能手术。

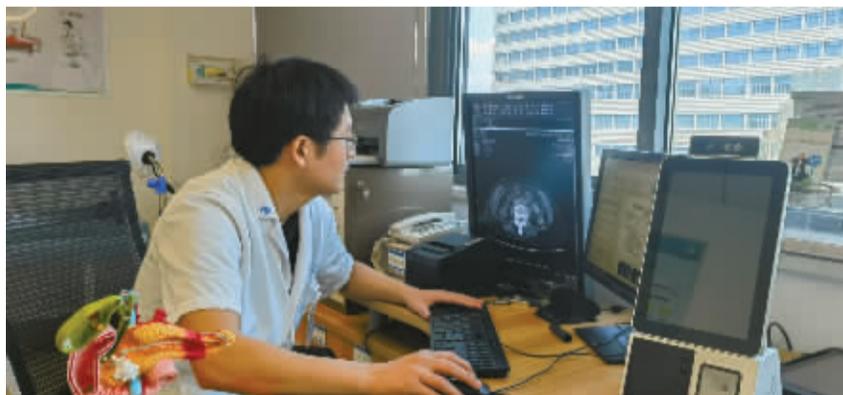
“我也想治的，但网上很多人说做

了手术仍会复发。”阿伟说之前在老家，医生也多次建议他做手术，但他上网发现很多网友说做了手术会很痛，还可能复发，手术做不好还会伤及肌肉，造成大便失禁。看到这些，原本就恐惧手术的阿伟打起了退堂鼓，这么多年来发病了全靠硬扛。

“现在不手术，以后只会更麻烦。”葛祖荫耐心向阿伟解释，手术越早做越好，只要手术规划得当、做得仔细，加上术后护理跟上，能明显降低术后复发的概率，肛门功能保全也没问题。至于术后痛的问题，医生也有办法减轻疼痛。

在医生的劝说下，阿伟终于鼓起勇气住进了医院。葛祖荫先给阿伟做了核磁共振和肠镜检查，准确找到肛瘘内口位置。检查结果显示，阿伟的肛瘘有三个内口，除了一个位置较浅，其余两个都属于高位瘘，瘘管穿过主体括约肌，长度超过4厘米。

根据阿伟的情况，医生为他量身定制了手术方案：切除位置较浅的一个肛



葛祖荫医生在门诊。

瘘，两个高位瘘则进行挂线治疗。最终阿伟的手术顺利完成，费时一个半小时。手术后，医生每天让阿伟用中药坐浴，同时外用药膏来护理伤口，这样不但能减轻疼痛，对预防复发也有好处。

“真的不怎么痛，应该早点来手术的。”术后三天，阿伟出院回家，在家休息两天后他就重返工作岗位。

“患上肛瘘一定不要拖，成年人的肛瘘一般无法自愈，尽早手术很重要。”葛祖荫介绍，降低肛瘘手术复发率的关键在于为患者制定个性化、精准化的手术方案，术后的护理也很重要。此外，肛瘘患者在手术后也要注意调整饮食和生活习惯，每次便后做好局部清洁，这些都能有效防止肛瘘的复发。 记者 周皓亮