

作者: 陈静 生星 杨静 来源: 中国新闻网 发布时间: 2024/2/20 19:37:24

选择字号: 小 中 大

专家为罹患“吸血鬼病”女性解除频繁剧烈腹痛困扰

被频繁剧烈腹痛困扰的山西妙龄女性几经周折终于在上海确诊罹患被称为“吸血鬼病”的急性间歇性卟啉病。

记者20日走访上海市第十人民医院(下称:上海十院)获悉,两年前,山西姑娘小唐(化名)频繁遭遇剧烈腹痛,发作时仿佛身体被利器穿透,有时痛到忍不住要就地打滚。因为每次腹痛发作都在月经前后,家人带着她去当地医院妇科就诊,可超声等一系列检查显示并无异常。之后一段时间,她又在当地看了多位妇科专家的门诊,一一排除了痛经、子宫内膜异位症等可能引发经期腹痛的疾病。病因是什么,依然不明确。

随着时间推移,小唐的病情逐渐变得复杂,除了腹痛频次加剧,还伴有恶心呕吐、肠道停止排气、排便困难等消化道症状。于是,医生认为,小唐的病因可能在消化系统。在上海十院结直肠病专科,李宁主任仔细查看了小唐腹部CT影像,发现其结肠广泛扩张,呈现出“巨结肠改变”的特征。可是,真正的巨结肠患者多因长期便秘粪便潴留而使肠道逐渐扩张,鲜有频繁而剧烈的腹痛症状。

几十年来与复杂疑难罕见胃肠病打交道的李宁主任说,小唐的症状让他想到了卟啉病。“这是一种症状独特的罕见病。”他表示,该病源于人体血红素合成过程中某些酶活性缺失,最显著的一个特点是皮肤经阳光照射后易溃烂,故有“吸血鬼病”的俗称。该病的症状与体征不仅局限于皮肤,还会累及消化系统,最为常见的便是反复剧烈腹痛。此外,若神经系统受影响,患者可能出现截瘫。

据悉,李宁和陈启仪两位专家迅速组织多学科讨论,制定了综合诊疗方案。他们决定先为小唐进行手术治疗,解除梗阻,缓解持续腹痛,后期结合基因检测结果再制定持续治疗方案。李宁告诉记者,手术中,患者肝脏呈现暗红色出血样病变,这意味着可能存在长期肝损害;同时,小唐的结肠高度扩张,并伴有肠壁及系膜充血,这些特征都印证了卟啉病的诊断。术后仅三天,小唐的肠道功能基本恢复,能够正常饮食和排便。最让她开心的是,终于摆脱了困扰两年多的剧烈腹痛。

三周后,分子诊断报告明确:小唐得的就是急性间歇性卟啉病。上海十院多学科协作组为她制定了综合性治疗方案,从规范用药、生活方式调整等多个角度出发,帮助她有效控制病情。李宁主任告诉记者,急性间歇性卟啉病是一种源自基因突变的罕见病。患病者可能终身无症状,也可能反复发作,由于症状缺乏特异性且在不同患者身上的表现差异较大,故诊断十分困难。

这位专家表示,患者的初次发作往往在青春期之后,部分女性患者在月经周期的后半段更容易发作,这可能与孕酮水平上升有关。此病带来的疼痛可能非常剧烈,当发生肠道器质性病变时,甚至需要外科手术干预。

在采访中,李宁主任坦言,罕见病往往诊断困难,患者由于长期得不到对症的治疗,身体健康受到损害的同时,其本人和家庭还承担着巨大的心理压力。他希望能更多的人能够认识到罕见病的危害,汇聚更多的力量,帮助罕见病病友更好直面病痛挑战。(完)

特别声明:本文转载仅仅是出于传播信息的需要,并不意味着代表本网站观点或证实其内容的真实性;如其他媒体、网站或个人从本网站转载使用,须保留本网站注明的“来源”,并自负版权等法律责任;作者如果不希望被转载或者联系转载稿费事宜,请与我们联系。

打印 发E-mail给:

- ### 相关新闻
- ### 相关论文
- 1 或可替代百草枯,科研人员研发新型无毒农药



- ### 一月新闻排行
- 1 通用人工智能时代,中国如何迎接新挑战
 - 2 我国城市人群幽门螺杆菌最新感染率为27%
 - 3 超过200万篇研究论文从互联网上消失了
 - 4 这位全球高被引科学家离世后,仍发表了49篇论文
 - 5 通用人工智能时代,中国如何迎接新挑战
 - 6 唐本忠:“聚集”科学之光
 - 7 科教界发“帽子”之风能否刹车
 - 8 张文明委员:“以才育才”,引进留学归国人才
 - 9 黄波团队在记忆性T细胞形成机制研究方面获新进展
 - 10 英国拒绝加入ITER计划

- ### 编辑部推荐博文
- 科学网2024年2月十佳博文榜单公布!
 - 遇上刺头学生、工作忙不过来……她们这样解决
 - SSCI好刊带来科学减肥经验和更多公共卫生研究
 - 用于先进氢/锂储存和离子传导应用的金属氢化物
 - 人工智能设计的蛋白质能否被用作生物武器?
 - 应力诱导表面界面双极化构建高密度活性位点
- 更多>>