

# 需10年确诊的罕见病5天锁定

## 毓璜顶医院血液内科为全球诊疗增添“中国经验”

YMG全媒体记者 刘晋  
通讯员 李成修 侯瑞  
摄影报道

在烟台毓璜顶医院血液内一科病房里,76岁的孙先生(化姓)终于卸下了压在心头三年的负担,困扰他多年的头晕、皮肤异常等症状逐渐缓解。这份转机源于一场与时间赛跑的医学突破——血液内一科仅用5天时间,就确诊了TEMPI综合征,而国际上对这一罕见病的诊断中位时间是10年。这场“闪电战”的背后,是医生团队对异常信号的敏锐捕捉,更是毓璜顶医院血液内一科希望“罕见被看见”的生动实践。



### 抽丝剥茧明确病情,5天锁定罕见病种

孙先生已经持续头晕三年有余,但并没有引起重视。“这次他是因为腹泻在当地医院就诊,发现血红蛋白高达206g/L,比正常值超出将近一倍,这才转诊到我们医院。”毓璜顶医

院血液内一科主任马俊杰说。住院时王艳、董平医生接诊了孙先生,查体发现前胸及后背有明显的毛细血管扩张。多年的临床经验让马俊杰及团队警觉:会不会是

TEMPI综合征?文献中见过的TEMPI综合征同时有这两种特征。血液内一科医生李楠楠、王艳、董平一方面查文献寻找TEMPI综合征核心特征;另一

方面为患者进行了基因检测,同时完善TEMPI综合征相关检查,发现患者存在单克隆免疫球蛋白、EPO浓度升高、肾周有渗出及肺内分流,最终确定这就是TEMPI综合征。

### 探索方案初见成效,诊疗增添“中国经验”

据相关文献记载,截至2024年9月,全球已记录TEMPI综合征病例仅44例,因症状隐

蔽、与其他血液病相似度高,平均确诊周期长达10年。“很多患者在漫长的误诊中错过治疗。”马俊杰感慨。面对这一罕见病,别说是统一的治疗指南,就是相关治疗的案例都寥寥无几。“为了确定治

疗方案,我们把所有个案都调了出来,看看哪些治疗效果好,探索着为孙先生制订治疗方案。”马俊杰说,最终团队为孙先生进行抗浆细胞靶向治疗。“经过一段时间治疗,孙先生的血红蛋白降至160g/L,头

晕症状明显减轻,皮肤表面的红色纹路也淡了很多。”马俊杰介绍,虽然是探索性治疗,但精准锁定疾病让他们少走了许多弯路,团队也会根据病情进展动态调整治疗方案,为全球罕见病诊疗添一份“中国经验”。

### 卓越团队勤学笃行,希望罕见能被看见

“在确诊TEMPI综合征的关键期,我们科的年轻医生不仅及时、敏锐地发现了患者的细微症状,还熟练地运用各种工具快速查阅,加速了诊断进程。”马俊杰说,这背后离不开团队日复一日地坚持学习。马俊杰介绍,多年来,科室一直保持着“每天小学习,

每周三大讲座”的习惯,坚持分享最新的医学文献、临床案例,共同探讨疑难问题。“在血液疾病领域,诊疗技术的革新可谓日新月异,只有保持终身学习态度,持续拓宽知识边界,才能将前沿成果转化为临床实践,才能更好地、尽早地识别一些罕见病。”

对于公众,马俊杰特别提醒,TEMPI综合征虽然罕见,但其潜在危害不容小觑。如果体检时发现红细胞、血红蛋白持续偏高,同时伴有皮肤表面毛细血管扩张,一定要高度警惕,早期发现并及时干预,可能会改变疾病的最终走向。

### 喝红糖水并不能缓解痛经

“痛经喝红糖水”是许多女性的习惯。但从营养学的角度来看,红糖并不含有任何对缓解痛经有效的特殊成分。红糖的主要成分是蔗糖,也含有少量的果糖和葡萄糖,含糖总量为96.6%,经期喝红糖水可以补充能量。

喝完红糖水后,部分女性确实会感觉疼痛有所缓解。但这并非红糖的“特殊功效”,一部分可能是心理作用,另一部分可能与温度有关,这种效果与喝一杯热水、热茶或使用暖宝宝敷在腹部是类似的。

对于由子宫内膜异位症、子宫肌瘤等器质性疾病引起的痛经,红糖水更无济于事,应及时就医。 据新华社

### 代糖并非“健康灵药”

当前,不少用代糖替代蔗糖的“无糖食品”,喜欢强调“更健康”“养生”“无负担”等概念,导致不少想要减肥瘦身的人士将其视为“健康灵药”。但专家们指出,代糖虽不会直接刺激血糖水平升高,但过量摄入仍有健康隐忧。

据介绍,代糖主要分为天然来源和人工合成两大类。“选择使用代糖的‘无糖食品’,并不等同于选择了健康食品。”上海理工大学健康科学与工程学院教授董庆利说,许多无糖食品可能含有大量脂肪、淀粉等其他高热量成分,因此无糖并不意味着是低热量。此外,多项研究发现代糖可能产生一些潜在的健康影响,比如人工甜味剂可能会干扰大脑对甜味的正常感知,反而刺激食欲,增加对高糖高热量食物的渴望,从而间接促进肥胖的发生。

复旦大学公共卫生学院教授高翔表示,在评估甜味剂等食品添加剂安全性时,不能简单地以“天然”或“人工”作为判断标准。即使是天然存在的物质,在高剂量或特定条件下仍可能对人体健康产生不利影响。 据新华社

### 睡懒觉对减肥有帮助

爱睡觉这种看似和减肥背道而驰的行为,有时反而能在一定程度上提升减重效果。

睡眠不足是公认的肥胖危险因素,这主要是因为睡眠不足会影响调节食欲的激素,令人容易暴饮暴食。相反,充足的睡眠可以刺激胰岛素样生长因子分泌,从而促进肌肉生长,维持较高基础代谢的同时还能让我们肌肉紧实有型、视觉显瘦。

实验证明,睡眠充足的人,在减掉重量相同的情况下,比睡眠不足的人减掉更多脂肪,保留更多肌肉。2022年的一项研究则直接证实,延长睡眠时间1小时左右,即可减少能量摄入,并在两周左右时间内多减掉将近1公斤。

睡太久后起床,往往会因为太饿而不加选择地大吃大喝,并不利于减重,也容易造成睡眠节律混乱。上述实验中将研究对象睡眠时间拉长到8.5小时,取得了不错的“躺瘦”效果。 据新华社

## 分子结构更接近母乳 羊奶跃升家庭健康“充电宝”

随着现代营养学研究深入,羊奶正从“小众乳品”升级为家庭健康新宠。其分子结构更接近母乳,吸收率更高,被营养学家誉为“亲和人体的天然乳源”。

1. 肠胃“修复师”:弱碱性(PH7.1-7.2)中和胃酸过剩、EGF因子加速溃疡面愈合、小分子蛋白减轻消化负担。
2. 免疫“加固盾”:免疫球蛋白(IgG)含量较高、乳铁蛋

白阻断病毒复制、溶菌酶激活巨噬细胞。

3. 骨骼“储能舱”:我国60岁以上人群骨质疏松率高达36%,羊奶中天然乳钙+维生素D黄金组合、钙吸收率

60%、酪蛋白磷酸肽(CPP)锁住骨钙。

4. 代谢“调节器”:中链脂肪酸(MCT)加速脂肪代谢、维生素B群促进糖类分解、共轭亚油酸(CLA)调节血脂。

5. 天然“抗衰老源”:超氧化物歧化酶(SOD)清除自由基、维生素E+硒组合延缓细胞老化。

6. 脑力“充电站”:磷脂酰胆碱增强神经元传导、牛磺酸提升大脑氧利用率。



喝好羊奶 选养奶家

养奶家 服务热线:400-0077-116

为庆祝养奶家成立16周年,  
感恩回馈,惠民补贴  
原价596元2盒全脂羊乳粉,  
现99元2盒,每人限购1份!

详询

芝罘区 13356919417  
开发区 13791243353  
银河名都店 18654801125  
县府街店 15966560757  
御花园店 17606380867  
北四路店 18053873256

养奶家(2009年创立)是国家级高新技术企业,集研发、生产、销售、运营于一体。严格遵循GMP标准,拥有10万级洁净车间及全流程质控体系。立足大健康产业,产品涵盖羊乳制品、健康食品等,满足全龄需求。凭借创新营销与社区深耕,全国连锁门店超千家。