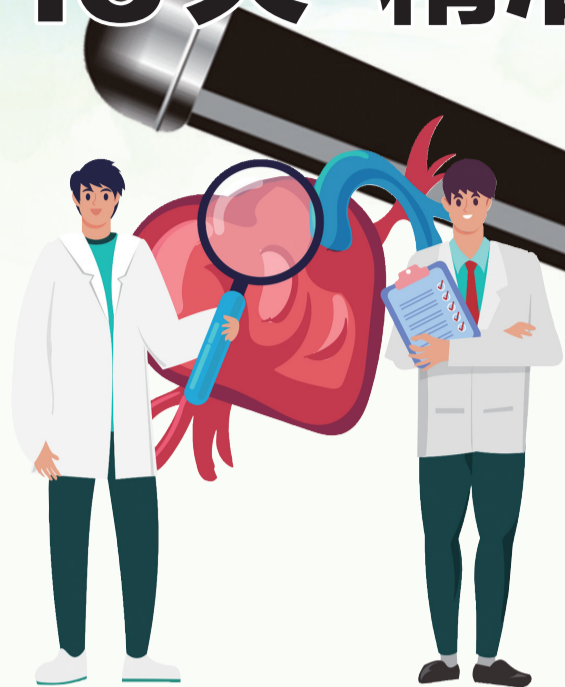


毓璜顶医院血液内一科团队

15天“精准”识别罕见病

YMG全媒体记者 刘晋
通讯员 李成修 马瑾

日前,在烟台毓璜顶医院血液内一科的病房里,来自阿尔及利亚的留学生马安(化名)手中握着那份关键的检测报告,心里的大石头终于落地了。从最初因脾大、腹胀在其他科室辗转,到最终在这里确诊罕见病“戈谢病”,这15个工作日的等待,不仅是一位患者的寻医之路,更是毓璜顶医院多学科协作与专业诊疗实力的生动见证。

多学科协作抽丝剥茧,锁定血液系统真相

马安的就医之路始于身体发出的警报。之前,他曾因脾大、腹胀在消化科、肝胆外科就诊,进行了胃镜、肝胆等一系列检查。经过多科室排查后,最终被转到血液内一科。

接诊的刘英慧副主任凭借丰富的临床经验,迅速捕捉到了关键线索,“脾大、

血细胞减少,这些临床表现无法用消化或肝胆系统的疾病解释,问题的根源很可能在血液系统”。

入院后,已工作近20年的王燕明博士后在查阅资料时展现出敏锐的学术直觉,结合患者的异域背景与症状,大胆推测可能指向一种遗传性代谢病,并在第

一时间开具了戈谢病基因检测申请。随后,林蕾蕾博士为其进行了骨髓穿刺及活检、PET/CT等多项精密检查,逐一排除了白血病、淋巴瘤及地域性感染等可能性。

这一路的层层排查,靠的是团队扎实的专业积累与严谨的临床逻辑。

15天耐心守候,罕见病终被“精准”识别

戈谢病,一种被列入国家第一批罕见病目录的常染色体隐性遗传病,发病率仅为五万至十万分之一。对于血液内科而言,这不仅是马俊杰主任团队28年来确诊的首例戈谢病,更是烟威地区的首次确诊。

在漫长的15个工作日等待期里,林蕾蕾博士通过微信与马安保持着实时沟通。每当患者询问进展,她都耐心回复、如实相告。

第15天,检测结果阳性,确诊戈谢病。林蕾蕾博士第一时间告知患者:“结

果出来了,是戈谢病。这个病现在有药,国内有国产药,而且已经进医保了,接下来我们一起想办法。”等待的日子里,林蕾蕾医生一直通过微信和马安保持联系。他从不催,每次都“理解”“没关系”“您辛苦了”。

不止于确诊,更为“治愈”全程护航

确诊只是第一步,后续的治疗面临着更大的挑战。马安的保险政策仅覆盖住院费用,而戈谢病的核心治疗——酶替代疗法费用高昂,且需每两周进行一次静脉输注。

为了不辜负这份跨国信任,马俊杰牵头,团队成员迅速行动起来。他们积极联系国内学术网络,探寻临床试验机会;林蕾蕾博士则一条条核算国产药进医保后的自付比例,为患者清晰梳理经济路径。“患者把信任交给我们,我们就要为他铺好路,帮他问清楚每一步。”这

种“医者仁心”的担当,贯穿了从诊断到治疗的每个细节。

经历过这场漫长的等待,马安比谁都深知罕见病患者求医的不易。康复之后,他主动提出希望分享自己的经历:“我不是为了自己,而是希望更多像我一样的人,能早点认识这个病,少走几年弯路。”

刘英慧副主任感慨道:“在这个故事里,他不再只是‘被帮助的人’,而是站在镜头前,成为了‘帮助别人的人’。”

厚积薄发,让每一次精准诊断都成为必然

回顾这一病例的成功诊疗,马俊杰强调,这并非偶然,而是团队长期专业积淀的必然结果。血液内一科始终坚持“每天小学习,每周三大讲座”的优良传统,深耕血液疾病领域,时刻关注医学前沿与文献更新。正是这种日复一日的学习与积累,锻造了团队敏锐的临床直觉,使得他们能够在复杂的症状中迅速锁定方向,将前沿知识转化为服务患者的临床实践。

马俊杰特别提醒:当出现不明原因的脾大、血细胞减少,或伴随骨痛、皮肤色素沉着等症状时,务必提高警惕,及时到血液科进行专业排查。早期发现,及

时干预,是改变罕见病走向的关键。

目前,在药学部主任赵泉的协助下,通过药品临床等多渠道协调,马安的治疗已获得重要保障。随着国产药物上市并纳入医保,医疗保障体系不断完善,罕见病患者的未来正变得越来越光明。

从5天确诊TEMPI综合征,到15天破解戈谢病难题,这背后是毓璜顶医院血液内一科“用心做专业,用情做医疗”的不变承诺。他们以专业为刃,击破疑难杂症的壁垒;以温度为光,照亮每一位患者的康复之路。

乱掏耳朵
易引发健康问题

华中科技大学同济医学院附属协和医院耳鼻喉头颈外科主任医师朱云提醒:耳屎是耳朵的“天然保护盾”,除非耳屎异常,否则日常无需刻意清理,乱掏耳朵反而可能引发耳部健康隐患。

耳屎是来自外耳道皮脂腺和耵聍腺的分泌物,同时还混有灰尘和皮肤屑,医学称它为“耵聍”。我国大部分人是干性耵聍,这种耵聍在空气中干燥后呈薄片状,可随头位的改变或运动,以及咀嚼活动而向外脱落;另有部分人的耵聍黏稠如油脂,称油性耵聍,不易脱出。

外耳道皮肤娇嫩且缺乏皮脂腺,耳屎中的油脂能为耳道黏膜保湿,避免因干燥开裂,同时减少耳毛、皮肤与耳道壁的摩擦损伤。

黏性的耳屎可以黏住不慎进入外耳道的砂砾,也可以防止脏水深入引发感染;耳屎独特的“味道”可赶走部分误入外耳道的小飞虫;还可在一定程度上消减噪音。

小小的耳屎还有抑菌和杀菌的作用。耳屎中的某些成分,比如溶酶菌、免疫球蛋白等,可抑制外耳道内的真菌和细菌。

耳道有自排自洁功能,大部分耳屎在咀嚼和下颌运动的过程中可以自行排出。而且耳屎会越挖越多,新分泌的耳屎可能会由原本的片状变为碎屑,进而降低保护耳朵的能力。

据人民网

甜的吃多了
易导致幽门螺杆菌感染

胃,是人体重要的消化器官,却常常被忽视。不良的饮食和生活习惯很容易损害胃部的健康。

一些甜食中的添加成分如阿斯巴甜、蔗糖素和糖精等,不仅会破坏肠道免疫平衡,使肠屏障功能受损,还会打破肠道微生物群的平衡,易导致幽门螺杆菌感染。另外,高糖食物吃得多吃也可能与功能性消化不良有关。

盐摄入过高会刺激胃黏膜,可能会导致胃壁细胞脱落,而胃壁细胞是保护胃部健康的屏障,一旦被破坏易导致胃部炎症,严重或致胃癌。

吸烟会降低食管下括约肌的肌张力,减少唾液分泌,尼古丁还会直接刺激胃黏膜。

饮酒会影响食管的同步收缩效率,显著降低食管下括约肌压力,促进胃酸分泌,影响其蠕动功能,导致胃和食管功能衰退,引发胃食管反流病,增加胃癌发病风险。

饮食不注意卫生,可能会感染幽门螺杆菌。幽门螺杆菌是消化性溃疡、慢性胃炎、胃癌等疾病的重要致病因素,会导致腹痛、暖气、上腹胀、反酸等症状。

长期服用某些药物也会伤害胃黏膜,如阿司匹林、布洛芬等。建议充分了解其副作用,遵医嘱服用。

如果以上这些行为习惯持续存在,很可能导致胃黏膜炎症加剧,而胃部的慢性炎症若持续存在,胃炎有可能发展为胃癌。

据人民网

