

121种
罕见病(1)

为提高我国罕见病规范化诊疗水平,保障医疗质量和医疗安全,维护罕见病患者健康权益,国家卫生健康委罕见病诊疗与保障专家委员会办公室于2019年2月27日印发了我国第一部关于罕见病的诊疗指南——《罕见病诊疗指南(2019年版)》。该指南涵盖121种罕见病,总计70万字,详细阐述了每种罕见病的定义、病因、流行病学、临床表现、辅助检查、诊断、鉴别诊断和治疗、诊疗流程等。本版从今日起开辟《121种罕见病》栏目,为读者系统介绍罕见病的相关知识,敬请关注。

——编者

21-羟化酶缺乏症

21-羟化酶缺乏症(21-OHD)是由于编码21-羟化酶的CYP21A2基因缺陷,导致肾上腺皮质类固醇激素合成障碍的一种先天性疾病,呈常染色体隐性遗传。经典型患者可发生肾上腺危象,高雄激素血症使女性男性化,导致骨龄加速进展、矮身材以及青春发育异常,并影响生育能力。

临床表现

21-OHD的临床表现主要包括不同程度的失盐和高雄激素血症两大类。

新生儿起病的患者表现为不同程度肾上腺皮质功能不足,如软弱无力、恶心、呕吐、喂养困难、腹泻、慢性脱水、皮肤色素沉着和生长迟缓等。肾上腺危象常是21-OHD SW型(失盐型)的首发表现,表现为严重低血钠、高血钾、低血容量性休克、低血糖等,严重的低钠血症可导致抽搐,严重的高钾血症则可引起致命的心律失常。

高雄激素血症在不同年龄的表现不一。经典型的女性患儿在出生时,外生殖器有不同程度男性化,轻者表现为阴蒂肥大,重者可呈阴茎样,大阴唇呈阴囊样,具共通的尿道阴道口,但内生殖器(卵巢和子宫)完全正常;男性患儿在新生儿期可无异常。至幼儿期,两性均会呈现外周性早熟,男性患儿呈现阴茎增大,

伴或不伴阴毛早现;女性患儿呈异性性早熟,第二性征发育不良和原发性闭经或月经稀发。

辅助检查

1. 血清17-OHP 17-OHP升高是21-OHD的特异性诊断指标和主要治疗监测指标。一般而言,17-OHP升高幅度越高,酶缺陷程度越重。

2. 基础血清皮质醇和ACTH 经典型患者血清皮质醇降低伴ACTH升高,也有的患者皮质醇在正常范围,仅ACTH升高。非经典型患者两种激素基本在正常范围。

3. 雄激素 各雄激素测定值需按照性别、年龄和青春发育期建立的正常参照值判断。雄烯二酮与17-OHP有较好的相关性,诊断和监测意义最佳。

4. 血浆肾素浓度或肾素活性、血管紧张素II和醛固酮 肾素在21-OHD SW型(21-OHD失盐型)患者中升高,但诊断特异性不高。部分非失盐型患者肾素也可升高,肾素是盐皮质激素替代治疗中的重要监测指标。醛固酮低下支持失盐型诊断,但有1/4患儿血清醛固酮可正常。

5. 染色体 染色体主要用于除外46,XY性发育异常疾病。

6. 影像学 肾上腺的B超和CT有助于肾上腺肿瘤或其他肾上腺发育不良疾病的鉴别。女性还应完善子宫、双附件B超,2岁开

始需检查骨龄。

7. 基因诊断 21-OHD的基因诊断无论对生化诊断明确或者不明确的鉴别诊断都十分重要,并且能诊断杂合子携带者,对遗传咨询也非常重要。

治疗

1. 治疗目标 包括替代生理需要量的糖皮质激素,同时合理抑制高雄激素血症,尽可能恢复正常生长发育的轨迹,达到理想的终身高,改善远期生殖健康。

2. 糖皮质激素 未停止生长者,建议用氢化可的松;达到成年身高后,可以给半衰期相对更长的泼尼松或地塞米松。儿童氢化可的松用量为10~15毫克/米²,每日分3次口服;成人用量为15~25毫克/天,每日分2~3次口服。

3. 盐皮质激素 氟氢可的松是目前唯一的盐皮质激素制剂,可以每日分1~2次服用。一般儿童剂量为0.05~0.2毫克/天,每日分1~2次服用;成人剂量为0.05~0.2毫克/天,每日1次口服。

4. 生长激素和促性腺激素释放激素类似物 对于性早熟严重,骨龄超前明显,预测成年身高损失较多者,可考虑生长激素治疗;对于已经发生中枢性性早熟的患者,可联合促性腺激素释放激素类似物。但此类药物对于终身高的改善,个体差异较大。

——据国家卫生健康委员会官网

脂肪在整形界
有大作用

大多数人都认为脂肪是万恶之源,多余的脂肪不但会影响健康,还会毁了我们的好身材!其实,脂肪也并非一无是处。脂肪在人体的比例约为10%~15%,其主要功能是提供热量、保护内脏、保持体温恒定、构成人体组织细胞、促进维生素的吸收利用,以及提供身体必需的脂肪酸等。除此之外,脂肪在整形界还有“人体软黄金”之称,有很多想象不到的作用。

脂肪是软组织缺损修复的最佳材料。对于因先天畸形、肿瘤术后或者创伤造成的软组织损伤或缺失,使用自体脂肪组织进行填充,能够最大程度地恢复损伤部位的正常外观。

脂肪是美容填充的最佳材料。对于因为衰老原因而出现的组织萎缩凹陷,自体脂肪填充后的形态手感也是所有的人工假体材料不能比拟的。脂肪填充后的面部以及胸部能够无限地接近于正常组织,从而长时间维持青春容颜。

脂肪内含有大量的间充质干细胞及多种生长因子。脂肪组织中干细胞的含量是骨髓中干细胞含量的数百倍,这些干细胞除了能分化成为脂肪细胞外,在不同的诱导条件下也可以分化形成软骨细胞、成骨细胞、骨骼肌细胞、心肌细胞、血管内皮细胞、神经元细胞,肝细胞和上皮细胞等,从而在相关部位的损伤修复中发挥作用。

上海仁济医院南院
整形外科 南楠

健康卡通



趴着午休害处多

趴在桌子上午睡不但会使颈椎和腰椎过度屈曲,颈椎和腰椎的肌肉紧张,引起颈椎病,还会影响呼吸、消化,压迫眼球,醒后出现短暂性的视力模糊。此外,头部长时间枕在手臂上,使手臂的血液循环受阻,醒后极易出现手臂麻木、酸痛等不适。因此,午休时尽量找个椅子躺一会,不要趴在桌上睡。

图/文 陈望阳

43℃可以杀死癌细胞
人体发烧到43℃是否可以治愈癌症?

人的正常体温是36℃~37℃,超过37℃就属于发热,会引发人体一系列变化,由于癌细胞的散热机制不完全,因此,癌细胞更不耐热。有研究发现,当温度达到43℃时就可以完全杀死肿瘤细胞,那么,如果人发烧到43℃,是否意味着可以杀死癌细胞,从而治愈癌症呢?

要弄清楚这个问题,我们先来看看肿瘤科常用的一种治疗手段——热灌注治疗。热灌注治疗属于热疗的一种,即用43℃左右的温水灌注到患者腹腔里,每次两个小时,可以杀灭大多数的癌细胞,由于该疗法属于局部热灌注疗法,对正常组织的影响不大。不过,当一个人发烧到43℃,甚至

更高时,理论上可以将癌细胞杀死,但与此同时你的大脑会先被“烧死”。

我们都知道,普通水银体温计的最高温度是42℃,为什么不设置为43℃或更高呢?这是因为我们发烧很少会超过42℃。正常人的体温为36℃~37℃,每升高1℃,都会对人体产生非常大的影响。当体温为39℃~41℃时,不仅会引起脑细胞的变性,使大脑的体温调节中枢功能受限,出现智力障碍、呼吸不规则等症状。如果持续高温,人体内的酶会相继失活,最后导致脑细胞大量死去,即使幸存下来,也会留下严重的后遗症;如果直肠温度持续升高超过41℃,可引起永久性的脑损伤,持续在

42℃以上2~4小时会导致休克和严重的并发症,当体温达到43℃,可引起死亡。

综上所述,人一旦发烧到43℃是非常危险的,尽管可以杀死癌细胞,但是人也会死亡,因此这是没有任何意义的。目前来说,只能使用局部热疗的方式,而不能使用全身热疗,因为人的大脑不能耐受高温。艾灸或者泡温泉同样是局部热疗,是否可以治疗癌症呢?这两种只是局部的皮肤升温,对于内脏器官起不到治疗作用,况且也不可能在43℃的温泉里泡2个小时,因此,大家最好不要轻易尝试。

首都医科大学附属北京朝阳医院
肿瘤科 曾文