

法布雷病到底是个什么病？

困扰一家12年的怪病终于找到

本报讯(通讯员 王蕊 张文明)48岁的福建人老丁得了急性肾衰竭,因错过最佳治疗期,只能靠血液透析维持。可是他最担心的还是女儿童童。12年前开始,女儿时不时感觉腿和胳膊像针扎一样刺痛,县城医院医生说是神经痛,吃点止痛药就行。但痛感袭击童童的频次越来越高,感觉止痛药也没用了。

老丁偶然间刷到浙江大学医学院附属第一医院关于法布雷病的科普视频,发现自己和女儿的症状都对上了。“不会是我遗传给女儿的吧。”

前不久,他带着女儿来到浙大一院心血管内科法布雷病专科门诊,童童被确诊为法布雷病。

根据遗传规律以及老丁的肾病病史,医生推测老丁的肾衰竭可能也是这个病引起的。可老丁的基因检测结果

显示他并不是法布雷病的源头。老丁把妻子从福建叫到杭州。专家发现她的心脏出现向心性肥厚,肾脏也出现轻微的蛋白尿……原来童童的致病基因是从她这里遗传的。

经过注射治疗,老丁妻子的心脏功能得到一定程度改善,女儿的疼痛也明显减缓。

心血管内科主任郭晓纲教授介绍,法布雷病是由于人体缺乏一种名为 α -半乳糖苷酶A(GLA)的酶,致使GL-3物质在体内大量堆积,最终引发各种问题。如果拖延不治,患者可能出现心脑血管并发症或终末期肾病,导致过早死亡。

虽然法布雷病十分罕见,但并非无药可治。通过早期诊断和规范治疗,患者生活质量能够得到显著提升。而以下这些症状是法布雷病的表现症状。

心脏:可能会导致左心肌

肥厚,还可能合并乳头肌肥大或右心室肥厚,甚至可能引发心衰。

肾脏:患者可能出现蛋白尿、肾囊肿,甚至肾功能衰竭,许多患者需要透析或肾移植。

神经系统:部分患者年少时会因外周神经损害而出现四肢末端无法缓解的疼痛,常规止痛药效果不佳;有些患者会出现少汗,甚至无汗等;部分严重患者可能早发脑卒中、脑白质病。

消化系统:可能会出现腹痛、腹泻等症状。

皮肤:可能出现血管角质瘤,通常出现在坐浴区,呈簇状分布。

眼耳:角膜可能出现旋涡状混浊,但通常不影响视力;或者出现听力减退、耳鸣、眩晕等情况。

郭晓纲强调,体检报告出现异常指标,哪怕当下没有明显症状,也要及时跟进检查。

视网膜揭示 心理健康遗传风险

瑞士苏黎世大学等领导的一项新研究表明,精神分裂症与中枢神经系统的结构和功能变化有关,包括其最远端的部分——视网膜。该研究有助于未来对精神分裂症进行更好的早期检测和治疗。

研究表明,在控制混杂因素情况下,较高的精神分裂症多基因风险评分与视网膜整体黄斑变薄相关。

该研究的另一个重要发现涉及与大脑炎症过程相关的基因变异。神经炎症基因特异的分裂症多基因风险评分越高,神经节细胞内丛状层越薄。因此,该研究支持精神分裂症炎症假说,即炎症过程促进了疾病的进展。如果这个假设是正确的,那么炎症可以通过药物来中断,因此这种疾病未来可能会得到更好的治疗。

影响推理能力 关键脑区被确定

英国伦敦大学学院研究人员确定了对逻辑思维 and 解决问题至关重要的关键大脑区域。

研究表明,参与推理的右前脑网络与对流体智力(即人们在没有先前经验的情况下解决问题的能力)至关重要的右前脑网络之间存在密切联系。这表明大脑中一个共同区域在推理和流体智力中都发挥着关键作用。 均据《科技日报》

注意防范 这些家伙开始活跃了



溶血蛋白质,并含有蚁酸,毒液呈酸性,有神经毒、溶血、致敏等作用,但致敏作用不如毒蜂常见。每年4-10月是蜈蚣等毒虫活跃时。蜈蚣喜欢在阴暗潮湿的地方生活,野生的蜈蚣大多栖息在山坡、田野、路旁等杂草丛生的地方。

医生指出,被中小型蜈蚣咬伤后,皮肤可出现两个瘀点,有红肿、灼热、剧痛和刺痒感,一般在数天内好转、消失。部分患者未经有效治疗,伤后1个月仍有局部肿胀、瘙痒等。若大型蜈蚣注入体内毒汁较多,还可出现发热、发晕等症,严重者出现水泡、红斑、淋巴结肿痛等,甚至还会出现抽搐、全身麻木、昏迷等反应。少

部分人会发生后续感染,从而导致其它伤害,如败血症等。过敏严重者还可能出现过敏性休克,危及生命。

被蜈蚣咬伤了怎么办?医生给出应急处置四原则:迅速远离害虫出没区域。第一时间用肥皂水冲洗患处10-15分钟。对于明显肿胀的地方,可冰敷来减轻肿胀和疼痛感。如果出现严重过敏反应、胸闷、呼吸困难等症状时,应立即就医。

医生同时提醒,不要切开伤口或徒手挤压;不要用嘴吸吮毒素;不要偏信偏方,用土方法自我治疗;不要用绳子绑住患肢,容易造成患肢血液循环不畅导致组织坏死。

本报讯(通讯员 徐尤佳)前几天,李阿姨和闺蜜在西湖边拍照时,小腿传来剧痛,低头一看,一条蜈蚣从眼前爬过,没一会小腿就红肿起来。闺蜜赶紧将她送到杭州市中医院,经过抗过敏、止痛、外敷等对症处理,疼痛明显缓解。

蜈蚣毒液含有类似蜂毒的有毒成分,如组胺类物质及