

全家十人共患了同一种疾病,还因此打破了吉尼斯世界纪录

在我们的邻国印度,就有这样一个充满乐观的白化病家庭,一家十口人都患了白化病,他们并没有为自己的独特而自卑,反而认为这种疾病是“上帝赐予的礼物”,并申请打破了世界最大的白化病家庭这一项吉尼斯世界纪录。

6月13日国际白化病宣传日。我们就来跟随李巍主任的讲解,一起了解一下这个“有点特殊”的疾病。

白化病是怎么来的?

白化病,是一种色素代谢紊乱性的罕见遗传病,在我国,约每18000人中有1人患病。

李巍主任提到,白化病的产生,可能主要与色素产生的过程出现了问题有关,比如控制色素生成的某些基因发生了突变,色素细胞中的黑素小体功能出现障碍等。

另外,骤然承受巨大压力等后天因素,也可能影响色素生成,而出现如故事《白毛

女》中那样的“一夜白头”。

白化病有什么典型症状?

由于缺少色素,白化病患者的皮肤、毛发,甚至眼中虹膜颜色都可能明显浅于常人。

而色素对人体有着保护作用,色素少,外界光线就能轻易的损害人的皮肤,透入眼内灼伤眼底,所以白化病人还常伴有皮肤敏感,晒后容易发红,容易产生日光性皮炎,以及畏光的症状。

不仅如此,由于白化病病人的眼球常出现不自觉的左右乱晃(医学上称为水平震颤),所以病人往往视力十分低下,多数患者视力可能都不到0.1。

根据累及部位,可以把白化病分为两种类型:眼皮肤白化病、眼白化病。

另外,还有一类综合征型的白化病,可能会累及多器官和系统,并存在多种亚型,有的伴有出血倾向;有的可引起肺纤维化、

心肌肥大、肠道炎症;有的可存在免疫缺陷,容易反复感染;有的则可以引起脏器功能衰竭,甚至致命。

白化病的遗传概率有多高?

上文提到,白化病是一种遗传性疾病。那么,如果患有白化病,都会像篇头的印度家庭一样全家都患病吗?

其实不然,白化病的遗传方式,主要是常染色体隐性遗传和X连锁隐性遗传。

按常染色体隐性遗传来推导,夫妇同时携带致病染色体,生一个白化病的孩子概率为25%。

按X连锁隐性遗传来推导,如果妈妈携带一条致病染色体,生男孩,就有50%的概率患病;生女孩,则只是和妈妈一样,只携带,不发病。

而开头提到的印度家庭,父母双方均为白化病患者,所以子女患病概率更高。

白化病能治好吗?

由于白化病是一种遗传病,要想治愈只能追根溯源,而针对基因和干细胞的治疗手段还处于动物试验阶段,所以,白化病目前为止很难根治。

不过,白化病对寿命的影响通常比较小,只是光敏感和视力低下会对患者生活质量造成一定影响,因此大多可进行一些对症治疗。

皮肤敏感:可以通过减少白天外出,做好防晒来避免皮肤损伤。

如果皮肤存在疼痛和炎症,可以用一些药膏帮助缓解症状。还可以定期进行全身皮肤检查,警惕皮肤肿瘤的发生。

视力低下:在一定年龄内,可以进行眼科手术,缓解眼球左右乱晃的情况,尽可能做到定睛注视,达到提升视力的效果。

对于视力和视野改变的患者,也可以通过佩戴眼镜来进行纠正。

27岁女主持人输液后猝死!“沉默杀手”是它,呼吸科常用!

据报道,合肥27岁电视台前主持人刘某某在安徽医大一附院吊水后去世,尸检报告显示系莫西沙星致心源性猝死。

为什么输注莫西沙星会发生猝死这么严重的不良反应?莫西沙星究竟是什么药?以后还能吃吗?

莫西沙星是什么药?

莫西沙星是呼吸科最常用的抗菌药物之一,属于喹诺酮类,因此也被称为“呼吸喹诺酮”。主要用于常见的肺炎链球菌、卡他莫杆菌、流感嗜血杆菌等引起的社区获得性肺炎的治疗,尤其适用于肺炎支原体、肺炎衣原体等非典型病原菌引起的感染。

临床上,莫西沙星禁用于:

- ①对莫西沙星过敏者;
- ②孕妇、哺乳期;
- ③18岁以下患儿;
- ④重度肝功能不全者或转氨酶升高大于5倍正常值上限者;
- ⑤使用喹诺酮类药物治疗相关肌腱病史的患者;
- ⑥先天性或获得性QT间期延长患者。

如果在使用莫西沙星前排除了这些禁忌情况,支原体肺炎使用莫西沙星是适宜的,合理的。

对于第一次使用莫西沙星的患者,医生和患者目前都没有办法判断是否对其过敏。

说明书和临床实践都没有强制要求使用前必须做皮试,因为过敏反应如皮疹等发生率极低。

第②、③条是因为莫西沙星等喹诺酮类药物可能影响婴幼儿软骨发育。

第④条是因为莫西沙星可能导致肝功能受损,使用中需要监测肝功(如转氨酶是否有升高)。

第⑤条是因为莫西沙星能够导致跟腱炎和跟腱断裂,所以这类疾病患者禁用。

第⑥条QT间期延长是最可怕的不良反应,虽然发生率低(≈1%),但死亡率高。

QT间期是指心电图上从Q波到T波之间的距离(以秒或毫秒计),正常范围为0.32秒~0.44秒。

一般来说,男性QT间期>0.45秒,女性QT间期>0.46秒则可视为QT间期延长。

正常人中有的个体因为先天性原因可能本身存在长QT间期(综合征)。如果QT间期延长比较明显,特别是再合用了某些能够导致QT间期延长的药物(如氟喹诺酮类、胺碘酮、奎尼丁)或者同时伴有低钾血症,则可能发生恶性心律失常,其中“尖端扭转型室速”是能危及生命的最可怕形式。

莫西沙星为什么会致心源性猝死?

莫西沙星已被证明可使某些患者的心电图QT间期延长。

静脉滴注0.4g的莫西沙星(每天滴注时间为1小时),从给药前至给药第1天时,平均QT间期延长10毫秒(±2)。

建议莫西沙星避免用于:①本身QT间期延长者;②室性心律失常,包括尖端扭转型室性心律失常;③未经治疗/纠正的低钾

血症或低镁血症;④同时合用导致QT间期延长的药物(主要是抗心律失常药、抗精神病、抗抑郁药)。

上述情况会加重莫西沙星导致的QT间期延长而诱发尖端扭转型室性心律失常,引起心源性猝死。

在应用莫西沙星前需要了解患者:有无心律失常病史,有无低钾血症,正在服用的其它药物会不会加重QT间期延长。

发生QT间期延长导致心律失常属于小概率事件,只能在输注莫西沙星时密切观察,及时采取干预措施。

不合理使用莫西沙星会怎样?

莫西沙星是一种抗菌药物,用来治疗敏感菌所致的感染。

抗菌药物滥用容易诱发病原菌的耐药,导致治疗无效;同时抗菌药物不合理使用也增加了药品毒副作用的发生。

所以,中国目前严格控制抗菌药物的使用,平时普通百姓自己基本接触不到,一般都是医疗机构的专业医生根据感染情况选择应用。

如何安全用药?

①谨慎选择喹诺酮类药物。

数据统计

2022年3月30日发布的《国家药品不良反应监测年度报告(2021年)》显示:①2021年抗感染药不良反应/事件报告数量排名前3位的药品类别是头孢菌素类、喹诺酮类、大环内酯类;②其中严重不良反应/事件报告

数量排名前3位的药品类别分别是头孢菌素类、喹诺酮类、抗结核药。

从中可以看出,喹诺酮类药物包括莫西沙星发生不良反应/事件数量方面在抗感染药物中,仅次于头孢菌素类。可能与其使用广泛相关,也可能是因为喹诺酮类药物不良反应确实较多有关,包括日光性皮炎、跟腱炎/跟腱断裂、兴奋躁动失眠、软骨发育异常(婴幼儿、孕妇、哺乳期妇女禁用)、肝功能异常(转氨酶升高)、QT间期延长、心律失常等等。

②莫西沙星口服或静脉输液的前30分钟内应密切观察患者反应。

一般来说,任何输液都要在“输液室”密切观察患者输液开始的前30分钟内的变化,如果出现异常反应,如皮疹、咽部紧缩、喘憋、胸闷等症状时,应尽快对症治疗或抢救。

③牢记莫西沙星的禁忌事项。

总之,莫西沙星是临床应用广泛的呼吸喹诺酮类,主要用于呼吸系统感染性疾病治疗,也用于某些厌氧菌所致的腹腔、盆腔感染。

总体来说,莫西沙星的安全性较高,但对于某些人群,如婴幼儿、孕妇、哺乳期妇女、长QT综合征、严重肝功能不全患者是禁用的。低钾血症、合并应用能延长QT减轻的药物都会加重发生尖端扭转型室性心律失常的风险。因此,临床应该排除莫西沙星使用的禁忌症,评估患者的QT间期延长的风险,谨慎使用。

一文读懂! 啥是“桥本”,要“忌口”吗? 甲亢、甲减、甲状腺结节等“碘到为止”?

单位体检,好多人检查出来甲状腺有问题!确实,由于诊断水平和检查手段的提高,这几年尤其是甲状腺结节十分常见。

另外,桥本氏甲状腺炎中招的人也很多(开会都不咋发言的我,甲状腺咋就发炎了)。

今天就比较多的两个问题科普一下:

- 1.啥是桥本氏甲状腺炎?有啥影响?
- 2.甲亢、甲减、甲状腺结节等甲状腺疾病患者能吃碘吗,注意什么?

什么是桥本甲状腺炎?

有啥影响?

桥本氏甲状腺炎,好多人一看到这个名字,觉得又长又怪,以为自己得了个多凶的病,其实是甲状腺炎中最常见的一种。

不过,桥本氏甲状腺炎虽然跟我们平常熟悉的扁桃体发炎、眼睛发炎、肺炎、支气管炎等,都带得有个“炎”字,但它不太一样,它属于人体自身免疫性疾病。

桥本氏甲状腺炎,是由日本九州大学一个姓桥本的医生首先在1912年发现并整理成文报道的,所以就命名为“桥本氏甲状腺炎”了,也称为慢性淋巴细胞性甲状腺炎。

怎么理解呢?

人身体里的免疫系统在正常的状态下,在受到外界进入人体的细菌、病毒的侵害时,会奋力发起反抗和攻击,来清除这些“坏东西”保护身体;但有时候这个免疫系统呢有点“犯迷糊”,分不清是敌是友,对到自己人乱攻击一通。

而当它攻击的是甲状腺那一块的话,哦豁,桥本氏甲状腺炎就产生了!

桥本氏甲状腺炎是一种进展极其缓慢的良性病变。主要影响甲状腺功能,轻度的就没有明显症状,稍微往后发展可能出现甲

亢、甲减,最恼火的就是引起甲状腺肿大压迫气管食管甚至合并一些肿瘤。如果诊断得了桥本氏甲状腺炎也不要太过慌张,听医生的。

桥本氏甲状腺炎要不要忌口?需不需要吃无碘盐?

答:建议低碘饮食!比如,海带、紫菜、海虾等少吃或不吃。

但也不要走另一个极端→不需要吃无碘盐!!!

因为碘过量或碘不足对甲状腺都会有影响,碘过量会加重桥本的进展,碘不足会引起甲状腺肿大。

甲亢、甲减、甲状腺结节等

甲状腺疾病患者能吃碘吗,注意什么?

一提到甲状腺问题,很多人都会联想到一个东西:碘。它主要是满足甲状腺代谢和功能需要,缺乏或过量都可能带来问题。

有了甲状腺疾病之后,有时确实需要“碘到为止”。不同甲状腺疾病,对碘的摄入要求不同。

01 甲状腺结节

若不合并甲亢,可以食用加碘盐,但要限制高碘食物,如海带、紫菜;如果合并甲亢,则要严格限制碘摄入。

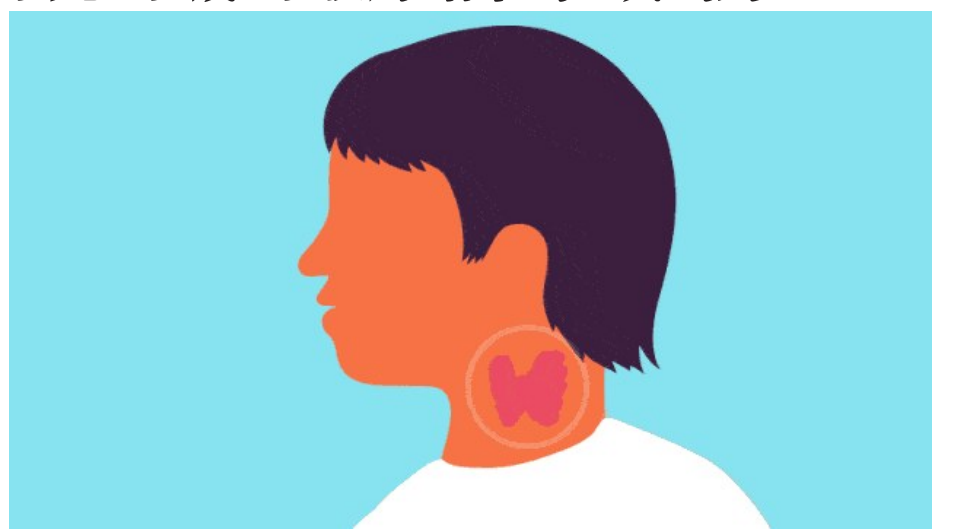
02 甲亢

严格限制碘摄入。食用无碘盐,同时不吃高碘食物,如裙带菜、海带、紫菜、海参等。

03 甲减

甲状腺功能减退症(甲减),从程度上分为临床甲减和亚临床甲减。导致甲减的原因包括自身免疫损伤、甲状腺手术切除、放射性碘破坏、外照射、碘缺乏或碘过量等。

如果甲状腺全部切除或完全破坏所致甲减,患者需要接受甲状腺激素的替代治



疗,因此,食用加碘食盐或未加碘食盐对甲状腺无明显影响。

如果为甲状腺腺叶切除或甲状腺组织尚有残留,可以正常碘饮食,包括食用加碘食盐。

碘缺乏所致甲减往往发生在碘缺乏地区,食用加碘食盐是最有效的方法。

碘过量所致甲减程度较轻,常见亚临床甲减,此时需查找碘过量原因,限制碘的摄入,如避免饮用高碘水或食用过多富碘食物等。

04 甲状腺癌术后

如果需要接受放射性碘治疗,则应忌碘饮食,否则会影响治疗效果;如果不需要接受放射性碘治疗,则要限制高碘食物,遵医嘱。

05 妊娠期甲状腺疾病

妊娠期影响胎儿生长发育特别是脑发

育的甲状腺激素来自母体和胎儿。在妊娠前半期,主要来自于母体。所以,妊娠期患有甲状腺疾病的患者也要摄取足够的碘以供给自身和胎儿碘营养所需,否则容易造成胎儿碘营养不足,食用加碘食盐是最好的方法。

患有自身免疫甲状腺炎和甲状腺功能减退的妊娠妇女,还要定期监测甲状腺功能,及时调整左甲状腺素剂量。

妊娠前有甲亢并低碘饮食的患者,在拟妊娠前至少3个月食用加碘食盐,以保证妊娠期充足的碘储备。

妊娠期甲亢患者也要摄取足够的碘,要定期监测甲状腺功能,及时调整抗甲状腺药物的剂量。

妊娠期间应权衡利弊,谨慎地选择会使患者暴露于高碘环境中的诊断措施和治疗药物。