# 罕见病全身脱皮

# 靶向治疗见奇效

### □本报记者 廖小勇 诵讯员 林鹭

今年8月,16岁少女小 敏(化名)在逛街时突然晕 倒,家人急忙将她送往龙 岩人民医院。医生给小敏 进行常规血液检查时发 现,她的血液中免疫球蛋 白lgE(人体的一种抗体) 水平是正常人的200余倍 之高。此外,小敏的皮肤 健康状况也十分糟糕,面 部脱皮、泛红,四肢、躯干

大面积重度脱皮,情况类似常见 的鱼鳞病。

主诊医生黄龙在询问得知, 小敏自出生起就有面部潮红的 情况,长年以来一直被皮肤瘙痒 (严重时甚至流脓渗水)、全身严 重脱皮所折磨,冬天干燥时候皮 肤奇痒难耐,夏天在出汗和脱皮 双重作用下,身上异味特别大。



此外,小敏的毛发也存在异常, 头发一长就断,所以16年来,小 敏从未留过长发。

16年间,父母亲带她四处求 医,辗转于全国各大三甲医院、 专科医院求诊,前后被诊断为湿 疹、特异性皮炎、脓疱性银屑病 等多种疾病,但治疗均不见好 转,父母粗略统计,十余年间,仅 医疗费和保健品的开销 就高达近百万元。

龙岩人民医院皮肤 科黄龙主任团队为她进 行了详细的诊察,高度 怀疑小敏是由于基因问 题引发的综合征,后经 过血液基因检测及毛发 皮肤镜检查,确定小敏 得的是一种常染色体隐 性遗传疾病— -Netherton综合征(又称竹节 状毛发综合征),发病率

仅为二十万分之一左右,十分罕

这种遗传疾病十分罕见,目 前没有明确的治疗手段。

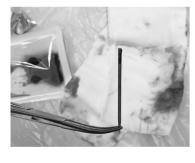
黄龙主任在与上海新华医 院皮肤科专家进行交流后得知, 国外有学者尝试应用靶向药物 治疗 Netherton 综合征。经过医 患沟通,小敏在龙岩人民医院皮 肤科门诊接受了生物制剂靶向 治疗,经过近3个月的治疗,小敏 的皮肤状况明显好转,手掌、脚 掌等四肢远端的脱皮症状基本 消失,头发较治疗前明显浓密、 增长,虽然基因性疾病无法根本 治愈,但小敏的母亲对治疗的结 果非常满意。

据最新的查询结果,应用靶 向药物治疗 Netherton 综合征的 世界上仅有8例,小敏是第9 例。目前,小敏仍在皮肤科门诊 进一步治疗中。



# 福州市第一医院

#### 误吞牙签3天 切除小肠



#### □本报记者 陈坤 通讯员 李嵩

近日,年轻小伙子小江捂 着肚子来到了福州市第一医 院普外科门诊,原来小江3天 来自觉右下腹痛难忍,父母怀 疑得了"阑尾炎",于是来福州 市第一医院就诊。

普外科林晖主任了解情 况、仔细查体后发现了不对 劲,原来小江整个腹肌都非常 紧张,全腹都有压痛、反跳痛, 不似普通阑尾炎,考虑是否发 生了阑尾穿孔,当即安排了急 诊全腹 CT。

这一查竟发现了右下腹 小肠有个细针样致密影穿人 肠壁,考虑异物穿入肠壁可 能,当即收住入院准备急诊手

林晖主任手术团队仔细 解剖,充分松解粘连后在距离 回盲部 30cm 的小肠处寻见了 罪魁祸首,竟是一根完整的牙 签,而且已经穿出肠管,同时 刺破了对侧距离回盲部 45cm 处的肠管。

由于就诊的时间比较迟, 局部污染、水肿较重,已经形 成脓苔,最后做了小肠部分切

面对取出来的牙签,小江 回忆,大概是3天前,和朋友一 起吃烧烤,酒后喝断片了,吃 烧烤的时候迷迷糊糊的,直接 把牙签也吞下去了。

### 提醒>>>

牙签被误吞并不容易,但 牙签一旦被误吞,随时能够划 破刺穿食管、气管及胃肠道等 器官,也可能刺伤主动脉、肝 脏、心脏等器官,导致消化道穿 孔、出血、腹腔感染等严重并发 症,情况紧急,危及生命。

普外科主治医师李嵩提 醒,不小心误吞牙签,切忌盲目 催吐或喝醋等,引起消化道二 次损伤,应尽快就医。根据牙 签在消化道的位置,医生可以 通过内镜或者手术方法取出牙

# 【福建医科大学附属第一医院泉港总医院》

## 复杂高位颈椎手术获突破

## □本报记者 刘伟芳

近日,福建医科大学附属 第一医院泉港总医院骨科朱 希田副主任医师及其团队完 成泉港地区首例寰枢椎骨折 后路切开复位内固定手术,手 术采用联合前后入路术式,患 者术后恢复良好。该手术的难 度大、技术要求高,这象征着泉 港总医院骨科在复杂高位颈椎 手术技术上取得了突破。

50岁的刘某因不慎摔伤 致颈部疼痛、颈部活动受限, 并有双侧上肢无力、麻木,就 诊于福建医科大学附属第一 医院泉港总医院。急诊颈椎 CT检查报告为枢椎齿状突骨 折伴寰椎椎体后脱位。

高位寰枢椎骨折脱位手 术为脊柱手术的最难区域,该 区域为头颅和颈椎的结合部, 稍有不慎将引起延髓生命中 枢损伤或椎动脉损伤。

福建医科大学附属第-医院下派脊柱外科专家朱希 田副主任医师,组织科室医护 团队经详细讨论分析,决定进 行后路寰枢椎内固定手术。 此手术由于难度大、风险高, 此前在泉港地区各医院尚未 开展,该例手术病例为泉港地 区首例。

经过充分细致准备,手术 安排在入院后第3天进行。由 朱希田副主任医师主刀,手术 很成功,前路+后路均为微创 小切口,术中出血仅150ml。

术后患者很快恢复清醒, 四肢开始活动。术后第5天患 者各引流管均拔除,佩戴颈托 自行下地步行良好。

据悉,泉港区政府与附一 医院联合主办的"府院共建" 泉港医联体模式,在省内开启 县区政府与省级高水平医院 共建医联体模式,五年来,泉 港医疗卫生事业迎来跨越式 发展。

