

2023年“中国医师节”特别企划

医生究竟是一群什么样的人?

为病人画“最暖心检验单”科普

四年前,一位“立志”做科普的医生,她在门诊中花时间详细为患者科普病情,随手画的讲解图被称为“最暖心的检验单”。这位医生就是福建医科大学附属协和医院血液科副主任医师、协和平潭分院血液科负责人连晓岚副教授。

四年后,连晓岚副教授重新遇到了这位被“科普”的病人,和我们分享了故事的后续。

四年多前,还是主治医师的我,在协和医院平潭分院(平潭综合实验区医院)坐诊,患者陈老先生第一次在门诊找我时,检查显示,他的血红蛋白只有20g/L左右(成年男性血红蛋白一般不低于120g/L)。

几十年的贫血,让他早已经失



去工作能力,而且严重影响日常生活。他说自己输过无数的血,甚至曾经在雨中摔倒,可是无力爬起来,那种无助感再也不想有。

经检查,我发现他就是典型的缺铁性贫血。

我拿着检验单,一边画图,一边耐心地和他讲故事,科普病情:血红蛋白好比专卖店的“货品”,“仓库”里的是铁蛋白储存量,只有货架上有货,仓库货源充足,整体才能正常运转。而店里没货的原因可能是:店主偷懒不进货,有“小偷”……

经过一番通俗的讲解,陈老先生终于理解了,听进去了,规范补铁、随访,很快血常规检查完全正

常,铁蛋白、铁代谢也正常。从此远离了困扰他几十年的缺铁性贫血。

遗憾的是,他一直没有去耳鼻喉科就诊查出“小偷”,因为他之前在北上广都去过耳鼻喉科,自己失去信心,觉得肯定抓不到“小偷”。

今年6月份开始,作为支援专家,我再次被下派到平潭分院。陈老先生得知后,特地挂了我的号。四年后再见,他依旧充满感恩,他谨记要小剂量补充保证“库存”,所以,这四年虽然还在一直不间断流鼻血,他需每天用棉球堵住鼻子,但是再也没有贫血发生。

陈老先生突然又出现鼻子大出血被送到平潭分院急诊科。所幸,终于在我们耳鼻喉科黄晓婷医生(也是协和本部来平潭分院支援的主治医师)的助力下,通过鼻内镜下双侧鼻腔探查+双鼻腔电凝止血术,抓住并处理了“小偷”。

(福建医科大学附属协和医院血液科副主任医师 协和平潭分院血液科负责人 连晓岚)



比罕见病还罕见的医生

缘起

家长求医多年,姐妹俩是男还是女

曾经接诊过的一对姐妹花令我印象深刻,正是因她们的就诊,坚定了我们组建性发育异常疾病(DSD)多学科团队和开设罕见病门诊的决心。

一位风尘仆仆的父亲带着两个孩子来到我的门诊,“医生,求您看看,我生的究竟是儿子还是女儿?”

原来两个孩子出生时染色体核型是XX,彩超提示有子宫卵

巢,一直按女孩子抚养,但外生殖器却像个男孩子。

姐妹俩所表现出的“外生殖器与性腺染色体不相符”,旧时称为“两性畸形”。寻找致病原因,需要全面的影像学和遗传内分泌检测,这是一笔不菲的费用,而这个家庭多年求医,经济已困难。

我们为姐妹俩申请了免费的全外显子家系基因检测。

最终,结合多项检测结果,姐妹二人被确诊为发病率仅1/20000~1/10000的罕见病——“先天性肾上腺皮质增生症(CAH)”。团队立即为姐妹俩制定了治疗流程,恢复正常女性外观。

在中国,有2000多万人群正承受着罕见疾病的痛苦,约50%在出生或儿童期发病。在医疗圈,流传着一句话,“看罕见病的医生,比罕见病还罕见”。

“生命刚刚启程,岂能就此止步!”福建医科大学附属第一医院儿童罕见性发育异常疾病多学科诊疗(MDT)团队负责人、小儿泌尿生殖畸形诊疗专家、小儿外科副主任医师许雅丽副教授分享了她和团队的行医历程。



如今

专病门诊开设和团队建立

每一个罕见病孩子就诊的背后,都有着一个个家庭日夜的期盼。叩开罕见病门诊的家庭,除了疾病本身,还混合着很多心理、社会矛盾,需要医生的安慰和鼓励。

这时,我都会掏出手机加上家属的微信,或蹲下身告诉孩子“别怕,医生陪你,让我们一起努力”,哪怕我能传达的只是几句话语,但也许,患儿

就会走出焦虑或抑郁的心境。

如今,医院性发育异常MDT团队已成为一支由小儿外科、遗传咨询生殖中心、小儿心理、超声影像科等专家组成的性发育异常疾病治疗多学科团队。目前,团队已顺利治疗罕见病患儿童数百例。

每每看着孩子顺利出院的笑容,看着家属如释重负的表情,我们的内心往往也百感交集,是为患儿诊疗成功的喜悦,是让家庭重获希望的值得,更是因自己没有愧对这一袭白衣的欣慰。

未来

助儿童享健康

在福医附一小儿外科的墙上写着这么一句话——“生命刚刚启程,岂能就此止步”,这是小儿外科所有医生为之奋斗的崇高目标。

在我们心里,每一个患儿都不该因为罕见病而被忽视、被耽误。

(福建医科大学附属第一医院小儿外科 许雅丽 副主任医师)

