

小肠气 要治疗吗

腹股沟疝是一种常见的外科疾病,俗称“疝气”或“小肠气”。它主要发生在腹股沟区域,表现为局部出现可复性的肿块,有时会坠入阴囊,导致坠胀不适,男女发病率比例约为15:1。虽然大多数疝气起初症状轻微,但如果不及时治疗,可能发生嵌顿、肠绞窄、肠坏死等严重并发症,甚至危及生命。

什么是腹股沟疝

腹股沟疝是指腹腔内的器官(如肠管)或组织通过腹股沟区的薄弱或缺损向体表突出所形成的包块。临床最常见的三种类型:1.腹股沟斜疝:斜疝多见于儿童及青壮年男性,相对容易嵌顿。2.腹股沟直疝:老年男性常见,不容易嵌顿。3.股疝:女性多见,最容易嵌顿。

腹股沟疝的发生因素很多,概括有两个方面:腹壁强度降低和腹内压力增高。腹壁强度降低:有些人出生时腹股沟区组织发育不良,导致局部腹壁存在潜在缺损;随着年龄增长,老年人腹壁肌肉逐渐萎缩、胶原代谢退

化,也会导致腹壁强度下降。腹内压力增高:长期的腹腔内压力升高会促使腹腔内脏器从腹壁薄弱处突出,形成疝,如慢性咳嗽、长期便秘、排尿困难、重体力劳动或举重等。这些情况都会使腹压反复或持续升高,增加疝发生的风险。

腹股沟疝的临床表现及诊断方法

腹股沟疝的典型表现是腹股沟区出现了肿块,部分可坠入阴囊,还可伴局部坠胀感。当患者平卧休息或用手轻推时,肿块可回纳入腹腔,包块消失。如果疝内容物无法回纳或消失,则形成嵌顿性疝,此时疼痛加剧,并出现恶心呕吐、肛门停止排气排便等肠梗阻症状,嵌顿若不及时解除,肠管血运受阻,进而发展为绞窄性疝,绞窄性疝是外科急症,如不紧急手术可导致肠坏死、穿孔,甚至危及生命。

腹股沟疝的诊断主要依靠病史询问、体格检查及辅助检查。医生通常会询问患者肿块出现的诱因、时间、能否回纳以

及症状等情况。体格检查时,让患者站立或用力咳嗽,可在腹股沟区看到或触及肿块隆起;患者平卧后,肿块常可缩小或消失。超声检查是首选的辅助手段,准确性高且无辐射。CT检查对隐匿性疝、复发性疝等有帮助。

腹股沟疝的治疗方案

腹股沟疝的治疗包括保守治疗和手术治疗两大类,其中手术是治愈腹股沟疝的唯一有效方法。保守治疗:主要包括使用疝气带(疝托)加压以阻止疝块突出,中医中药等方法也常被提及,但这些方法无法根治(2岁以下的部分婴儿疝有自愈可能)。手术治疗:目前最主流的手术方式是无张力疝修补术(儿童疝除外):通过在疝缺损处放置人工合成补片来加强腹壁,补片就像“补丁”一样覆盖缺损,使疝内容物不再突出,且无需强力缝合组织。此术式包括开放手术和腹腔镜手术:1.开放手术:在腹股沟区作一长约4~6厘米的切口,费用较低,

对于巨大疝或多次复发疝处理更灵活。缺点是手术切口相对较大,术后疼痛和恢复时间较长。2.腹腔镜手术:微创外科技术,在腹壁打1~3个小孔,通过手术器械来完成疝修补。其具有创伤小、恢复快、并发症少的优势,其缺点在于手术费用较高,对合并严重心肺疾病无法耐受气腹的患者不适用。

腹股沟疝的康复与预防

术后康复:短期内应避免剧烈咳嗽、用力排便等增加腹压的动作,必要时可使用疝气带,3个月内避免干重体力活动。预防措施:戒烟以减少慢性咳嗽的发生;排尿困难及习惯性便秘者应及时就医缓解症状;日常生活中尽量避免长时间提举或搬运重物;此外,需要规律适度锻炼,加强肌肉力量。

希望读者更好地认识腹股沟疝,做到防患于未然。

[作者:黄拔炎 福州大学附属省立医院 内分泌与代谢病医学中心甲状腺(疝)外科 主治医师]

遗传病碰上无精症 “三代试管婴儿”解难题

杨女士自出生后全身多处皮肤呈片状咖啡斑,手臂、额头见多个突出皮肤脂肪瘤,而家族成员并未有类似病症,这给杨女士的学习生活带来极大的困扰,成为她成长过程中挥之不去的阴影。

不幸还在继续,杨女士婚后与丈夫积极备孕5年,却一直未能怀孕。在当地医生推荐下,夫妻找到生殖遗传团队咨询试管婴儿助孕和优生优育。医生建议女方进行全面的基因检测。

结果显示,杨女士携带NF1基因致病突变,与神经纤维瘤表型相符,呈常染色体显性遗传。进一步检测女方父母血样均未发现该基因突变,表明杨女士的基因突变属于新发突变。与此同时,男方精液中未查出精子,原因在于其染色体核型为异常的47,XXY(即克氏综合征)。

杨女士夫妻不孕的原因以及神经纤维瘤的致病基因都得到明确。显性遗传病碰上无精

子症,这令夫妻俩深陷绝望。

面对难题,生殖医学中心组织了生殖遗传团队、男科以及精子库医生进行会诊。综合讨论后给出治疗方案:

(1)女方携带NF1基因新发突变致神经纤维瘤,无法直接通过家系连锁构建致病单体型,且子代有50%的可能患病,建议应用三代测序技术进行胚胎植入前遗传学检测(PGT,即“第三代试管婴儿”)技术来筛选不携带突变的胚胎。

(2)男方无精子且其自身不具备显微取精的条件,建议选择供精。

(3)对于女方新检出的MYO15A(致常染色体隐性耳聋)等4种致病性基因突变,建议精源需进行过相应的基因检测。

杨女士夫妇最终选择供精三代试管助孕治疗。在该方案通过特殊病例的伦理审查后,夫妻俩如愿从省人类精子库比对得到已筛查不含致病基因突变

的低遗传致病风险的精子,经过一次促排卵、取卵、供精授精、胚胎培养、胚胎活检及遗传检测之后,获得了2枚不携带母源NF1致病基因突变且染色体未见明显异常的胚胎。按诊疗规范,每次只能移植1枚经PGT筛选的正常胚胎,并且在妊娠后需进行产前诊断来确保胎儿未携带所筛选的染色体或基因异常。

现代基因检测和辅助生殖技术,给像杨女士夫妻这类复杂生育障碍患者带来了优生的曙光。

目前已知的人类单基因遗传病有7000多种,每个正常人平均携带的隐性致病基因变异有2.8个。据估测,有2%~4%的育龄夫妻属于生育某种单基因隐性遗传病的高风险夫妇。因此如果在备孕或孕早期对夫妻双方进行基因携带者筛查,就可以对阳性夫妇进行遗传咨询和生育指导,从而大大降低生育遗传病缺陷儿的风险。

像杨女士这样既携带有明

确的显性致病基因突变又携带有多种隐性致病基因突变的患者,则更应该对精源进行基因排查。

此外,克氏综合征是男性不育中最常见的遗传性疾病,最常见的染色体核型是47,XXY。该病在活产男婴中的发病率为1/660,占无精子症患者的11%以及男性不育患者的4%。大多数患者具有睾丸发育不良等病症,无法正常生产精子常导致无精子症。部分患者睾丸残存少量精子,可以通过睾丸显微取精并借助试管婴儿技术拥有自己的生物学后代。如果显微取精无法获取到精子或不符合显微取精条件,则可以选择供精助孕治疗。精子库是唯一合法的供精来源,目前部分精子库已经开始提供有基因筛查结果的精源,可以助力供精优生。

(作者:黄志清 医学博士 福建省妇幼保健院生殖医学中心 主管技师)