

手指奇长不一定是好事,当心患上“马凡氏综合征”变成“蜘蛛人”

南京溧水一家族患罕见遗传病

八个“蜘蛛人”,五个60岁前离世

突发 44岁男子心脏剧痛,手术中惊险“跨年”

今年44岁的马明家住南京溧水,在一家工厂上班。个子一米七出头并不高,但手脚却特别大,指骨特别长,平时都要穿45、46码的鞋子。除此之外,他的生活与常人无异。

去年12月31日,他从厂里值完夜班回家。“刚刚躺下没多久,就突然疼醒,”回忆起当时的一幕,马明还心有余悸。“心脏剧烈

疼痛,真的是要被撕开的感觉,”家里人赶紧将他送到南京市第一医院,检查发现,马明患的是急性A型主动脉夹层,同时伴有高血压和动脉瘤。12月31日下午6点多,医护人员为他进行了手术,主动脉根部、弓部等部位多处替换,远端植入支架,手术一直进行到了深夜。等马明回到病房时,2015年已经悄然到来。



资料图片

马凡氏综合征

是一种以结缔组织为基本缺陷的遗传性疾病。患者的一个鲜明特征就是身材细长,四肢及指(趾)细长,因此,“马凡氏综合征”的患者也通常被称为“蜘蛛人”。

“这种病最要命的就是带来心血管的并发症,据统计,有95%的患者死于心血管并发症

怪病

在生活中,我们经常羡慕别人长得高。但如果身材高、手指长是一种病,你还会羡慕吗?在医学上有一种遗传性疾病,叫做“马凡氏综合征”,患病的人最鲜明的特征就是手指脚趾特别长,个子也常比别人高。这种遗传病将会带来突发性的主动脉夹层,抢救不及时便会危及生命。南京溧水的马明(化名)一家就不幸患有这种遗传病,从马明的外公开始,大舅、大姨、二姨和他的母亲都因此病早逝,最年轻的38岁就突发该病去世。

去年12月31日,值完夜班回家的马明刚刚躺下,突然心口“撕心裂肺”地疼痛,送至南京市第一医院后发现,正是这种遗传病造成的急性主动脉夹层,稍有拖延就会主动脉破裂难以挽救。“十多年前,我妈妈就是在睡梦中突然发病离开的……”

通讯员 章琛
现代快报记者 吴怡

讲述 三代八口人患“马凡氏综合征”,五人去世

原来,马明一家从他的外公开始,都患有遗传性的“马凡氏综合征”。“我外公50多岁就去世了,我外婆很健康,活到了80多岁。我妈妈那一辈兄弟姐妹共6个人,大舅、大姨和我妈妈都是50多岁去世,我二姨38岁走的,现在6个人只剩下我三姨和小舅。”马明告诉现代快报记者,这六人中,只有三姨和小舅长得像外婆,而另外四人

遗传外公比较多,都没能逃过病魔的诅咒。

而到了马明这一辈,他的表哥,也就是大姨的儿子,还有表弟,三姨的儿子,也先后在2013年和2014年突发急性A型主动脉夹层,后来在南京市第一医院抢救后恢复健康。“我表哥和表弟身高都超过一米八,手长脚长的,发病的时候都只有三四十岁。”

数据 95%的“蜘蛛人”死于心血管并发症

南京市第一医院心胸外科副主任医师黄福华介绍,这是一种以结缔组织为基本缺陷的遗传性疾病。“患者的一个鲜明特征就是身材细长,四肢及指(趾)细长,”因此,“马凡氏综合征”的患者也通常被称为“蜘蛛人”,“这种病最要命的就是带来心血管的并发症。据统计,有95%的患者死于心血管并发症,最常见的有主动脉夹层、动脉瘤破裂和充血性心力

衰竭等等。”

“在发病前,通常患者不会有什么感觉,顶多是剧烈运动的时候有些吃力,上气不接下气,但很多人并不会在意,而等到真正发病的时候,如果送医不及时,主动脉发生破裂,那就回天乏力了。”

根据马明回忆,10多年前的某一天,他的母亲就是夜里睡觉时,心脏突然疼痛,主动脉破裂,没能及时抢救回来而去世的。

提醒 家族有人患病?一定要每年体检

据了解,目前对于“马凡氏综合征”,医院主要通过心脏超声检查出来。“在美国,马凡氏综合征、先天性唐氏综合征、L-D综合征等遗传病可以通过一滴血基因筛查出来,而国内这种方法还在科研阶段。”黄福华说。

黄福华提醒,如果市民发现自己家族中有人患有这种遗传病,应该每年去医院进行CT血管造影等检查。此外,经常的剧烈运动,脾气激动也会加速发病。据报道,有不少运动员就是在训练或者比赛过程中突发猝死。

看看你有没有马凡氏综合征?

(成人:获17分以上呈阳性反应;小孩:获18分以上呈阳性反应)

A 患有马凡氏综合征父母其中一人或两者 (8分)

B 双手打横呈T字形时的长度是身高的1.05倍以上 (8分)

C 手型 (4分)

D 手部皮肤弹性 (4分)

E 手部肌肉运动 (2分)

F 手部肌肉运动 (2分)

G (1分)

H (1分)

I (1分)

J (1分)

*获9至16分之间者很可能是患上迪茨综合征(LDS)或艾勒斯·洛二氏症候群(EDS) (资料来源:handresearch.com)

中医“单奶奶”,用推拿和脐贴治感冒发烧

59岁的单晓莉想多带些徒弟,把小儿推拿这门手艺传下去

奇方

在南京,不少小朋友发烧感冒咳嗽,很多家长都会抱着孩子到秦淮中医院找“单奶奶”看病,推拿推拿,贴贴肚脐眼,花几十块钱就能看好病。如今,单奶奶59岁了,每天还要给20多个孩子推拿,她希望多带些徒弟,把小儿推拿这门手艺传给下去。

通讯员 陈思平
现代快报记者 安莹

“小馒头”拉肚半年,单奶奶给治好了

单奶奶的诊室里,比别人要多一张小床,那是给孩子们推拿按摩用的。3岁的“小馒头”是这里的“老病号”,他1岁时患了小儿慢性腹泻,每天要拉十几遍,持续有半年,那时候的“小馒头”没有什么精神,瘦弱得像个小萝卜头。

“小馒头”的妈妈又心疼又着急,四处看病,就是不管用,后来来到单奶奶这里。一进门,“小馒头”的妈妈就哭了起来,“我真是没办法了,这么下去,孩子的小身板儿哪受得了啊?”

“别急,我来看看。”单奶奶详细询问了“小馒头”的病情。“我给孩子

开几剂中药,一定要吃下去。另外试试推拿吧。”单奶奶同时还给“小馒头”开了一剂从没见过的药——脐贴。中药塞在一个小巧的肚兜的布袋里,系在肚脐眼上。“肚脐眼上挂中药,就能把病给治好了?”“小馒头”妈半信半疑。

推拿加上脐贴,“小馒头”在单奶奶那里治疗了两个星期,慢性腹泻好了。从此以后,“小馒头”就成为单奶奶的忠实粉丝,有个头疼脑热的,都会来这里。

生病了,单奶奶给搓搓手,揉揉肚子,捏捏脊背

用脐贴治病是老祖宗传下来的方子,古已有之,只是现在很多人不用了。经过名中医张祖柏的指点,单

奶奶特制了这些中药脐贴。

据了解,单奶奶1987年开始向张祖柏学习,一直到1994年才“出师”,之后也跟着张祖柏一起工作了几十年。除了这个中药脐贴,她还有两项绝学,分别是小儿推拿和小儿中药。很多孩子发烧感冒了,到了单奶奶这里,不用打针,搓搓手,揉揉小肚子,再捏几下脊背,症状就减轻多了。

单奶奶解释说,小儿推拿主要是通过按摩来疏通小孩经络,对防治小儿腹泻、便秘、发热、咳嗽、厌食等症疗效不错,适合6岁以内的孩子。

不过她也提醒,给孩子推拿不能家长自己动手,推拿讲究手法和力道以及穴位选取,若没有经过系统培训,反而会伤着孩子。

59岁的她想带徒弟,把自己的本领传下去

单奶奶的全名叫单晓莉,现在已经退休,被医院返聘,年近的她每天都要给20多个孩子推拿,辛苦程度可想而知。

中医儿科很辛苦,而且经济效益不高,所以之前带的徒弟,后来都陆续离开儿科了。而她自己一直在这个岗位上。

单奶奶今年59岁了,中医推拿很耗精气神,虽然现在的体力还能跟得上,但再过几年,可能就跟不上了。所以,她现在也想多带几个徒弟,她说,继承人要有中医基础,并且有执业医师证,对中医儿科感兴趣,吃得苦,她会把绝学传下去。