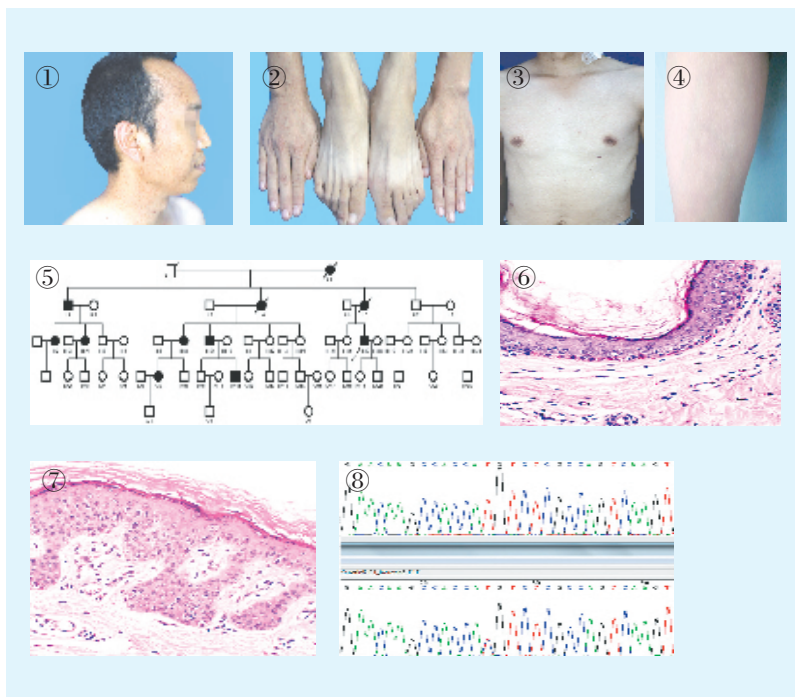


疑

难杂症

基因诊断可阻断家族遗传皮肤病



简介:泛发型 Dowling-Degos 病(皱折部网状色素异常),可有家族史,属于有不同外显率的常染色体显性遗传, 本病从二十岁开始,逐步发展,累及腋窝、腹股沟及乳房下侧,表现为深棕色平滑的网状斑,表皮不增厚,无黑棘皮病天鹅绒样的皱纹。该病其他特征为:颈部有散在的黑头粉刺样损害,口周围有凹陷,可伴有色素沉着,以口角处最明显。

【病例资料】

患者,男,33 岁,全身出现色素沉着斑及减退斑 17 年有余。

专科情况:额面部、颈部、前臂和双手背见弥漫分布米粒至黄豆大小的黑褐色斑,散在或密集(见图 1,2);躯干和大腿弥漫性分布着米粒大小的色素减退或脱失斑,密度较一致(见图 3,4)。

家族史:患者家族系 5 代共 60 人,本病患者 11 例,其中男 4 例,女 7 例;发病年龄 15~30 岁,本家系未发病者其后代均正常,无隔代遗传现象,属于常染色体显性遗传。(见图 5)

组织病理:基底层含有较多的黑色素颗粒,黑色素细胞数目无增多,真皮浅层可见噬黑色素细胞(黑褐色斑皮损,见图 6);黑色素颗粒明显减少或缺如,黑素细胞数目无减少,

真皮浅层噬黑色素细胞偶见(色素减退斑皮损,见图 7)。

诊断:全基因组关联分析及全外显子组测序筛选最终确定 KRT5 基因突变 (c.2T>C)(见图 8),诊断为泛发型 Dowling-Degos 病。

【讨论】

Dowling-Degos 病因为 1938 年首先被报道;本病少见,为常染色体显性遗传,过半数有家族史,女性多发,好发于青少年期或成年早期;特征性皮疹为皮肤褶皱部位渐进性扩展的网状或融合分布的小色素沉着斑,还可见黑头粉刺样皮损、口周凹陷性痤疮样瘢痕。本家系是一特殊亚型 Dowling-Degos 病,即泛发型 Dowling-Degos 病,临床上极为罕见,利用全基因组连锁分析及全外显子组测序可明确诊断。

【提示】

家族遗传性皮肤病并非不能治好,针对患者开展基因诊疗有助于阻断后代遗传该病。因此,遇见带有家族遗传性的皮肤病更应谨慎对待,开展基因检测,切勿轻易放弃治疗。

(河南省人民医院皮肤科主治医师王建波供稿)

急救知识

脱水利尿药
呋塞米(速尿)
规格 片剂:20 毫克/片,注射液:20 毫克/2 毫升。

适应证 各种水肿、高血压病危象,预防急性肾衰竭、高钾血症及高钙血症,抗利尿激素分泌过多症,剂型药物毒物中毒(如巴比妥类药物中毒)等。

用法和用量

口服 水肿性疾病:成人起始剂量 20~40 毫克/次,一日一次,必要时 6~8 小时后追加 20~40 毫克,至出现满意的利尿效果。儿童起始按 2 毫克/千克口服,必要时每 4~6 小时追加 1~2 毫克/千克;新生儿应延长用药间隔。治疗高血压病:成人每日 40~80 毫克,分 2 次服用,并酌情调整剂量。治疗高钙血症:每日 80~120 毫克,分 1~3 次服用。

成人静脉给药 水肿性疾病:静脉注射,开始给予 20~40 毫克,必要时每两小时追加剂量,直至出现满意疗效。维持用药阶段可分次给药。急性左心功能不全,起始 40 毫克静脉注射,必要时每小时追加 80 毫克,直至出现满意疗效。急性肾衰竭,可用 200~400 毫克加于氯化钠注射液 100 毫升内静脉滴注,滴注速度每分钟不超过 4 毫克。有效者可按原剂量重复应用或酌情调整剂量,每日总剂量不超过 1 克。慢性肾功能不全:每日剂量 40~120 毫克。高血压病危象:40~80 毫克静脉注射,伴急性左心功能不全或急性肾衰竭时,可酌情增加剂量。治疗高钙血症时可静脉注射,20~80 毫克/次。

儿童静脉给药 治疗水肿性疾病,起始按 1 毫克/千克静脉注射,必要时每隔 2 小时追加 1 毫克/千克,最大剂量可达每日 6 毫克/千克。新生儿应延长用药间隔。

注意事项及不良反应

注意事项 下列情况慎用:无尿或严重肾功能损害者,后者因需要加大剂量,故用药间隔时间应延长,以免出现耳毒性等副作用;糖尿病;高尿酸血症或有痛风病史者;严重肝肾功能损害者,因水电解质紊乱可诱发肝性脑病;急性心肌梗死,过度利尿可促发休克;胰腺炎或有此病史;有低钾血症倾向者,尤其是应用洋地黄类药物或有室性心律失常者;红斑狼疮,本药可加重病情或诱发活动;前列腺肥大。应注意电解质紊乱(低钾)和低血压。

不良反应 常见有电解质紊乱、口干口渴、肌肉酸痛、心律失常、体位性低血压、休克、低钾血症、低氯血症、低氯性碱中毒、低钠血症、低钙血症等。少见有过敏反应(包括皮疹、间质性肾炎甚至心跳骤停)、视物模糊、光敏感、头晕、头痛、纳差、恶心、呕吐、腹痛、腹泻、胰腺炎、肌肉强直等,骨髓抑制导致粒细胞减少,血小板减少性紫癜和再生障碍性贫血,肝功能损害,指(趾)感觉异常,高糖血症,尿糖阳性,原有糖尿病加重,高尿酸血症。大剂量静脉快速注射时可出现暂时性耳鸣及听力障碍,若与其他有耳毒性药物同时应用,则为不可逆性,高钙血症时可引起肾结石。

禁忌证 禁用于对磺胺药和噻嗪类利尿药过敏者;妊娠前 3 个月妇女;低血钾者;超量服用洋地黄;肝性脑病的患者。

(摘自《全国基层卫生人员急诊急救基本知识培训教材》)

膝关节创伤性滑囊炎的辨证论治

【诊断要点】

有外伤史或劳损史,且多发于年老、体胖者。

膝关节肿胀,疼痛,屈膝困难。压痛点不定,可在原发损伤处有压痛。

浮髌测试结果呈阳性。患者仰卧,患肢伸直,检查者一只手以虎口张开压住髌上囊,将囊内液体挤压至髌骨下方,另一只手食指垂直向下按压髌骨,若髌骨有波动感则为阳性,表明膝关节内有大量积液或积血。

【治疗方剂】

手法治疗 按揉法:患者仰卧,患肢腘窝垫一薄枕,医生用拇指或掌根按揉膝关节周围,然后轻擦髌骨周围及股四头肌,约 3 分钟。拿捏法:以双手五指拿捏股四头肌 1~3 分钟。点按法:在上述手法过程中有选择性地配合点按髌骨、内膝眼、外膝眼、梁丘、血海、阴陵泉、阳陵泉、委中、承山、膝关节周围阿是穴等。患者经过以上治疗疼痛缓解后,可做轻柔缓慢的膝关节屈伸活动数次。

汤剂 急性创伤性滑膜炎:治宜散瘀生新、消肿利湿,方用桃红四物汤加味。桃仁 9 克,红花 9 克,川芎 9 克,当归 9 克,生地黄 9 克,白芍药 9 克,萆薢 9 克,车前草 9 克,茯苓 9 克,三七粉 3 克(分冲)。每日 1 剂,分 2 次温服,连服 7 剂。慢性损伤性滑膜炎:治宜祛风胜湿,强壮筋骨,方用四藤一仙汤加味。葛根 15 克,炙麻黄 5 克,白芍药 15 克,甘草 6 克,海风藤 15 克,络石藤 15 克,钩藤 10 克(后下),鸡血藤 30 克,威灵仙 15 克,姜黄 10 克,羌活 10 克,独活 10 克。每日 1 剂,分 2 次温服,连服 7 剂。

中成药 三七伤药片,每

次 3~6 片,每日 3 次。七厘胶囊,每次 0.5~1 克,每日两三次,孕妇禁用。

验方 急性创伤性滑膜炎患者可服用三七粉,每次 3 克,每日 3 次。桑枝、桂枝、伸筋草、透骨草、牛膝、木瓜、乳香、没药、红花、羌活、独活、补骨脂、淫羊藿、草薢各等量,水煎,先熏后洗,每次二三十分钟。

贴敷疗法 奇正止痛贴膏、跌打损伤膏、麝香壮骨膏、代温灸膏、寒痛乐熨剂等,贴敷患处,连用 3~7 天。

【注意事项】

推拿治疗临床效果较好,但急性期手法要轻柔,使用轻柔的放松手法并被动屈伸膝关节,能促进渗出物的吸收,若配合中药内服、外用更好。慢性期手法可稍重。

推拿手法宜轻柔,避免在髌骨上滑囊处用力下压,因有加重膝关节内出血或渗出的可能。关节内有积液,浮髌测试结果呈阳性时不宜做推拿治疗。

肿胀及积液消除后,要进行股四头肌的收缩锻炼,每小时 1 次,每次 5 分钟,同时练习直腿抬高活动;亦可主动徐缓练习膝关节屈伸活动,活动量由小逐渐增大。

(摘自《乡村中医实用技术》)



认识本草

西河柳

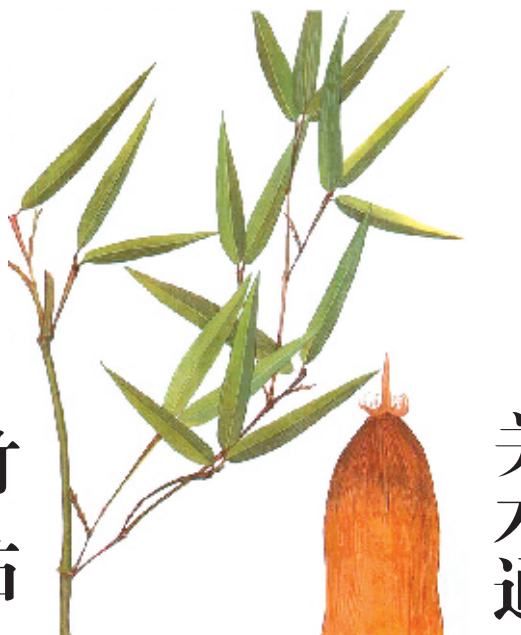


【性味功能】 味甘、咸,性平。有散风、解表、透疹的功能。

【主治用法】 用于麻疹不透,风湿痹痛,水煎服或入散剂;外用煎水洗患处。

【用量】 3~9 克;外用适量。

竹茹



【性味功能】 味苦,性微寒。有清热化痰、除烦止呕的功能。

【主治用法】 用于痰热咳嗽、胃热呕吐、惊悸失眠、中风不语、妊娠恶阻、胎动不安。水煎服或熬膏贴敷。

【用量】 4.5~9 克;外用适量。

关木通



【性味功能】 味苦,性寒。有清心火、利小便、通经下乳的功能。

【主治用法】 用于口舌生疮、热淋涩痛、心烦尿赤、水肿、白带、经闭、乳少、风湿痹痛。水煎服。

【用量】 3~6 克。

(摘自《中国本草彩色图鉴》)

慢

病防治

如何识别精神心理问题

筛查

心脏科的临床诊疗节奏快,对患者的情绪体验难以逐一澄清,心理问题筛查尤为重要;可在诊疗时采用简短的问法,初步筛查出可能有问题的患者。3 个问题是:是否有睡眠不好现象,已经明显影响白天的精神状态或需要用药?是否有心烦不安现象,对以前感兴趣的事情失去兴趣?是否有明显的身体不适,但多次检查都没有发现原因?

3 个问题中如果有 2 个回答为“是”,患者符合精神障碍的可能性为 80%左右,也可在患者等待就诊时,采用评价情绪状态的量表筛查,推荐《躯体化症状自评量表》《患者健康问卷-9 项(PHQ-9)》《广泛焦虑问卷 7 (GAD-7)》《综合医院焦虑抑郁量表(HAD)》等。

针对谵妄的评估工具有 20 多种,在综合医院使用最多的是“意识模糊评定法”(CAM)的简本(4 个条目),其简本共有 11 个条目。同时 CAM 还拓展了专门用于重症监护病房(ICU)的 CAM-ICU,适用于术后或病情严重、住在 ICU 的患者。已有中国研究人员采用 CAM-ICU 对冠状动脉旁路移植术(CABG)后患者的谵妄进行研究。

常用量表的作用与局限

量表作为的标准化评估工具,有着各自的用法和适用范围。有的量表需要培训后才能有评价一致性,如《汉密尔顿抑郁量表》,是由受训合格的专业人员进行测试的,不能由患者自填。有的量表用于筛查,灵敏度和特异度都合格,但作为考察病情变化的指标过于简单。大部分自评问卷属于症状评定,不能据此直接得出精神科诊断,因为患者自己显然不具备对不良情绪进行鉴别诊断和按专业分类的能力。而且,不同精神科诊断的症状谱存在交叉,抑郁症和焦虑症的诊断标准要严格。

由此可见,了解不同评估工具的具体用法和适用范围尤其重要,是避免基本错误的保证。

精神科诊断与简易诊断(ICD-10 普及版)

对心脏病患者进行精神科诊断,精神科医生应采用国内精神病学会公布的诊断标准《国际疾病分类第 10 版第五章——精神与行为障碍》。由心内科医生初步预诊断和处理,可参照 ICD-10 的普及保健版本。其中不仅有经过世界卫生组织推荐的简化诊断标准,而且有怎样向患者和家属交代病情,怎样初步处理的建议。

(摘自《中国慢性疾病防治基层医生诊疗手册》)

医

师提醒

用药剂型不同 效果各有千秋

□秦红群



随着药科学的发展,近年来药物制剂行业发展迅速,众多新药在临床中发挥了重要的作用。目前药物制剂已发展到第四代,不同的剂型各有千秋,了解这些差异,可以帮助基层医生科学、合理地用药。

一般来说,药物制剂可以分为 4 代,第一代为普通制剂,如普通片剂、合剂等;第二代为长效或缓释制剂,如茶碱缓释片、长效磺胺制剂;第三代为控释制剂,如硝苯地平控释片;第四代靶向制剂(定位制剂),脂质体、克隆药等。

新的药物制剂的出现,并不意味着其完全取代老的制剂。如第一代普通片剂,使用非常广泛,并在不断优化发展中。

第二代长效或缓释制剂,是通过添加延长药物释放的辅料来达到长效目的的。第三代控释制剂与第二代的区别是缓释制剂释药量随时间变化,先多后少;控释制剂是恒速释放药物。

第二代、第三代制剂的优点是可以减少服药次数。如普通制剂每天服药 3 次,制成缓释或控释制剂可改为每天一次,这样可以保证患者按时服用药物,减少漏服,使用方便,特别适用于需要长期服用药物的慢性病患者,如心血管疾病、心绞痛、高血压病、哮喘等;缺点是药贵,停止服药后人体内还有一定的药需要慢慢排出。第四代靶向制剂是指药物通过载体有选择性地作用于体内的某个部位发挥作用。如抗癌药物,在

杀灭癌细胞的同时也会杀灭正常细胞。将药物制成靶向制剂,就可以提高药效、降低毒性,提高药物的安全性、有效性、可靠性。靶向制剂已引起医药界的广泛重视和研究。

四代制剂各有特点,各有适应证,应根据疾病的特点来具体选择,如果是感冒、发热、腹泻,应选择普通片剂;如果是慢性疾病如高血压病、哮喘等,建议选择第二代、第三代制剂,由于药物在体内作用时间长,可避免普通制剂服药次数多造成药物在体内浓度的过高或过低,使病情稳定,减少疾病对器官的损害,长效制剂服药总量少,也能减少药物的副作用。

(作者供职于云南省大理白族自治州人民医院)