7岁男孩基因突变，大腿围达76厘米

一期手术四个半小时，截下超过20公斤重患肢

7岁11个月的丁丁（化名）体重68公斤。可他的头面部明显消瘦，真正的“重量级”负担，来自一条失控生长的右腿——那条腿比成年女性的腰还粗，膝关节屈曲无法伸直，孩子不能走路，日常全靠家长搬抬。近日，南京儿童医院烧伤整形科团队为这名罕见巨肢症患儿实施右下肢截除手术，经过四个半小时攻坚，截下超过20公斤患肢。

扬子晚报/紫牛新闻记者 **吕彦霖**



患儿右下肢明显粗大 受访者供图

右腿生长失控，大腿围超过成年女性腰围

丁丁的病从出生起就有迹可循。家人发现，他的右下肢及左足三个脚趾比正常孩子肥厚、肥大，起初畸形并不显眼。可随着生长发育，这条腿像被按下了“加速键”，进行性加重，越来越粗、越长越长；左足第3、4、5趾也明显增粗肥大。

“日常生活几乎无法自理，上厕所都要我们扶着。”提起孩子的病情，丁丁父亲眼眶泛红。入院时，丁丁的情况已经相当棘手：右下肢较对侧长出三十几厘米，右大腿围76厘米，右小腿围61厘米，右足周径约46厘米，整个患肢粗大程度超过成年女性的腰围。膝关节呈屈曲状态，无法伸直。术前体重68公斤，但很大一部分重量集中在肥大的右下肢上。

丁丁父亲告诉记者，孩子曾在南京儿童医院接受过两次巨趾减容手术，可术后剩余部分仍继续增长。“这类疾病早期可通过减容手术控制，但如果治疗中断或耽误，肢体可能持续增大，后期手术难度和风险都会显著增加。”南京儿童医院烧伤整形科主任沈卫民说。

10月23日，团队在全麻下为患儿实施右下肢截除手术。南京儿童医院烧伤整形科主任沈卫民介绍，这台手术有两个难点。一是血容量和循环管理难。患肢巨大，血供占全身血量比例很高，如果直接断离，孩子可能出现休克甚至生命危险。术中团队采取逐步处理、让血液慢慢回流到自身循环的方式，维持血压和循环稳定。二是止血难。患肢血管丰富，又不像一般动静脉畸形那样可以先做介入栓塞、减少血供后再手术，团队只能在缺血状态下一点点切除。

四个半小时攻坚，截下患肢超20公斤

历经四个半小时，手术顺利完成。术前68公斤的丁丁术后44公斤，截下患肢超过20公斤。术后孩子进入ICU，第二天转回病房继续治疗。

“截肢只是第一攻坚战。”沈卫民说，后续治疗仍然复杂。残端及局部组织仍然较大，需要进一步修整，才能为将来安装假肢创造条件，目标是让孩子将来能够站立、行走，至少恢复基本生活能力。更复杂的是对侧，丁丁左足同样存在巨趾畸形，第3、4、5趾异常肥大；左侧肢体也发现半侧增大的病灶。下一步可能需要显微外科手术，将巨大脚趾缩小、再接，尽量保留功能，并长期随访、分期治疗。

沈卫民介绍，丁丁的巨肢症与PIK3CA相关基因突变有关，属于罕见的复合组织过度生长性疾病，不是单纯脂肪增多，而是肌肉、皮肤、血管等组织都参与增生，表现为单侧肢体或脚趾无限度增长。这类通路异常还与KT综合征、偏身肥大综合征、巨脑综合征等相关；若累及脑部形成巨脑，可能危及生命。沈卫民坦言，这类病本身罕见，成功经验和公开报道都不多，很多治疗仍在探索。此次手术采用了一些新的处理方法，包括血液回流管理、栓塞、皮瓣修复等。

专家提醒，家长一旦发现孩子肢体明显不对称、脚趾或肢体异常增粗，要及时就医；确诊后要长期、持续治疗，不能中断。早期减容可以控制病情，拖到肢体巨大时，手术风险高、难度大，很多机构难以处理。对于这类罕见病患者，需要多学科团队长期管理，既要控制过度生长，也要尽量保留和重建功能。

六旬老人郊游后高烧不退、双腿疼痛

病因竟是洗手时的一道小划伤

11月4日，记者从成都市中西医结合医院（市一医院）获悉，四川一家人野外郊游回来，爱干净的六旬老人张奶奶得了一种“怪病”——高烧不退、双腿疼痛，吃不下饭，呼吸急促，被紧急送进ICU。医生锁定“真凶”，确认是一种藏在野外潮湿泥土和水体里的罕见“隐形杀手”——“钩端螺旋体”。

不久前，张奶奶一家人郊游。回家几天后，张奶奶出现发烧、乏力，大腿和小腿酸痛异常。她以为是野外吹风受凉导致的普通感冒，吃了点感冒药硬扛。5天后，病情非但没好转，连饭都咽不下，双腿疼得无法下地，小便明显减少。家人急忙将她送到医院。全科医学科王怡医生发现，张奶奶感染指标飙升、肝肾功能受损，病情发展迅猛，很快陷入感染性休克，生命体征极不稳定。

院方快速启动重症绿色通道，将她转入ICU抢救。为尽快找出病因，ICU医生为张奶奶做了宏基因组高通量测序（mNGS）广谱病原筛查，这项检查一次能精准比对样本里的数万种细菌、病毒、寄生虫，很快锁定了真凶——“钩端螺旋体”。

钩端螺旋体病（简称“钩体病”）是一种人畜共患病。这种病菌主要寄生在老鼠、猪等野生或家养动物体内，随其尿液排出后，会长时间潜伏在野外的池塘、水沟和潮湿泥土中。

家属很疑惑，张奶奶平时爱干净、从不喝生水，为什么会得“钩体病”。经过医生细致追问，真相浮出水面——郊游期间，张奶奶曾在野外池塘边洗手时碰到小倒刺，出现轻微划伤，可能不小心接触到被污染的水体。野外的池塘和湿泥，往往是鼠类等野生动物活动和排尿的频发区。钩端螺旋体极其细小且穿透力强，一旦接触到人体破损的皮肤或黏膜，会迅速侵入血液循环，导致感染。

明确是钩端螺旋体感染后，医院使用敏感抗生素治疗迅速生效。在多学科精细化救治下，张奶奶转危为安，已顺利痊愈出院。

医生提醒：预防钩端螺旋体病，一是避开可疑积水，暴雨、洪涝后尽量不赤脚蹚水，不在卫生情况不明的溪流、水塘中游泳、戏水，不饮用未经安全处理的野外水源；二是做好涉水防护，下田、清淤或长期接触湿土时，穿防水靴、戴手套；皮肤有伤口时避免接触可疑水土，必要时用防水敷料保护，接触后及时用清洁水和肥皂清洗；三是减少动物排泄物污染，妥善储存食物和饮用水。

四川日报

35岁女子怀疑自己“老花”一查发现眼睛部分能力似50岁

老话常说“四十七八，两眼花花”。如今，这个视觉困扰找上门的时间还在往前挪，社交媒体上，“不到四十就老花”的帖子成为热门话题。35岁的莉莉（化名）是一名电脑工作者，近视200度。半年前，她发现自己看近处的东西，看久了就会模糊，眼镜摘掉后反而看得更清楚。她心下一惊：“难道我老花了吗？”

莉莉在医院检查后发现，她眼睛的调节力和调节灵活度都低于自身年龄的应有水平，接近四五十岁的状态。不过，医生告诉她，这不是真的老花，是可以恢复的。在根据医生建议改正用眼习惯并进行了一些训练之后，莉莉的症状有了好转。

“年轻人出现类似的症状，不一定真是老花。”浙江省人民医院眼科中心副主任医师、视光组组长余洁说。

余洁解释，眼球晶状体能自我调节，通过改变自身凸度确保远近的物体都能准确聚焦在视网膜上。但随着年龄增长，调节能力会缓慢下降，40岁左右会降到看近的负荷上限，人会觉得看近有点累；45岁左右进一步衰减，调节不足以满足看近需求时，就表现为看近不清楚，这就是为什么老花会在40~45岁开始。

中青年人本应有足够的调节能力，但由于现代人近距离用眼的场合变多，调节方面更容易出问题。余洁告诉记者，近几年，他们接诊的有类老花症状的年轻患者不在少数，甚至有些学生也早早中招。最常见的原因就是长时间近距离用眼导致的调节功能障碍，此外熬夜、压力大、睡眠不足也可能导致暂时性看近模糊。

“但我们会根据具体原因判断病症，不能都叫老花。”余洁建议，如果发现自己有类似的情况，不要随便配老花镜，应到医院查清原因。如果是调节功能障碍，大部分可以通过调节训练和改善用眼习惯恢复。

浙大二院眼科中心副主任、主任医师俞一波近年来也有个感受：门诊看老花症状的病人越来越年轻，还有不少人同时合并白内障、黄斑变性等多种眼部问题。俞一波解释，理论上，每个人早晚都会遇上老花问题。而现在快节奏的生活，正在加速这个过程：不少职场人常年加班、报复性熬夜，再加上长时间近距离刷手机、看电脑等行为，都在给这个衰退“按下加速器”。

近视的人同样躲不开老花，只是相比普通人，症状出现时会稍晚一点，因为近视者看近时不容易出现视疲劳。远视人群则相反，因为看近本就更费力，需要不断动用眼部调节力。

那么，有没有办法能延缓老花眼的出现和进展？

“最核心的就是减少视疲劳。整天抱着手机的人，老花眼通常会比经常在外活动的人来得更早。”俞一波说，临床上应对老花眼的手段，主要分两类。一类是佩戴老花镜，或选择可以矫正老花眼的隐形眼镜；另一类是手术：可以通过角膜激光手术，矫正老花眼；若眼睛同时出现白内障，还可以接受屈光白内障手术，一次性解决白内障和老花眼两大问题。

潮新闻

腰腿痛爬不动楼梯、走不动路

怪筋不怪骨，通过治筋可不用开刀

读者问疑难 上海专家「答」



本期专家：谭德福 教授，主任医师，3个上海名医创办的易可中医连锁创始人，高频电火花项目组组长，上海中医药大学硕士生导师，全国膏方医学专业委员会副主任委员，提出谭氏筋伤学术体系，从筋论治各类颈肩腰腿痛，尤其是术后疼痛、惧怕手术的颈肩腰腿痛人群。

无锡市梁溪区王阿姨：我71岁，腰腿痛3年，原先做完家务腰发酸，现在走路不仅痛，还沉得像绑了沙袋，抬不动腿，上下楼也要拽着扶手。针灸、推拿、膏药都试了，却总反复不好。我年纪大了，不想开刀，还有办法吗？

谭德福：颈肩腰腿痛，怪筋不怪骨。筋膜就像橡皮筋，年纪大了老化，再加上长年累月劳累，会收紧、粘在一起，筋骨无法保持平衡了，就会出现酸胀、疼痛等症状。

我们不盯着骨头，而是采用高频电火花等技术“治透深筋”，松解粘连、消除无菌性炎症、营养神经根。通过治筋，临床上约九成颈肩腰腿痛不需开刀。

通讯员 赵雷