

看似美娇娘,实为XY染色体。妇科医生揭秘罕见性发育异常之谜

蒋丽 桂林医科大学第一附属医院

“13岁女孩外形靓丽,第二性征发育良好,却藏着一个惊人秘密——她的第23对染色体是XY,本质是男性!”近日,我院妇科团队成功诊治的这例罕见病例,让“性发育异常”这一陌生疾病走进大众视野。作为长期深耕妇科内分泌与疑难病症诊治的医生,今天我们就来揭开这类疾病的神秘面纱,给家长们敲响健康警钟。

故事要从4年前说起。15岁的大唐(化名)因身高体重远低于同龄人,且从末月经来潮,被妈妈带到妇科门诊。经杨冰主任医师检查发现,这位外表清秀的“姑娘”,染色体核型竟是XY(正常男性染色体),确诊为“完全型雄性激素不敏感综合征(CAIS)”——一种X连锁隐性遗传病,患者拥有女性外生殖器和男性性腺(睾丸),血液中雄激素水平与男性相当。更棘手的是,这类患者性腺癌变几率高达30%,团队随即为大唐实施双侧性腺切除术,术后通过雌激素补充治疗,如今她身高150厘米、体重51公斤,与正常女性外观无异,以女性身份健康生活。

很多家长可能会疑惑:到底什么是性发育异常?其实,人类的性别并非简单的“男”或“女”,而是由三个层面共同决定的,分别是遗传性别(由染色体决定,男性为XY,女性为XX)、性腺性别(由生殖腺类型决定,男性为睾丸,女性为卵巢)和表型性别(由生殖器及第二性征决定,即我们肉眼所见的解剖性别)。在正常的生理发育过程中,遗传性别会引导性腺性别分化,而性腺性别又会进一步决定表型性别分化,最终三者达成一致。但如果这三个层面出现不一致,就属于性发育异常。这类疾病的发生率约为新生儿的1/5000~1/4500,看似罕见,但由于人口基数大,实际患病群体并不小。其病因极为复杂,可能与染色体异常、基因突变、激素分泌异常等多种因素相关,临床表现也复杂多样、变化多端,对于不熟悉该病的临床医生而言,往往难以快速准确诊断和治疗。而雄激素不敏感综合征就是性发育异常中较为常见的一种类型,又称“睾丸女性化”,其核心病理机制就是身体对雄激素

内镜逆行胰胆管造影术(ERCP)中的麻醉方式:安全与舒适如何兼得?

罗玲 凉山彝族自治州第一人民医院

内镜逆行胰胆管造影术(ERCP)自20世纪60年代问世以来,历经半个世纪的技术革新,以其微创、高效的优势,已成为医生诊疗胆胰疾病的重要方式。但做这项检查时,患者可能会感觉疼痛和不适服,麻醉医师要根据患者自身情况和手术情况来选择合适的麻醉方法、药物,让患者在检查时既安全又舒服,还能满足手术的需要。

1.了解ERCP微创技术赋能胆胰疾病治疗

内镜逆行胰胆管造影术(ERCP)是一项应用于胰腺和胆道疾病诊断与治疗的微创技术。这项技术通过口腔,将柔性消化内镜经食道、胃透进十二指肠降部,经十二指肠乳头部插入导管,将造影剂注入胰胆管,进行影像学检查。ERCP不仅能够帮助医生准确揭示胆道和胰管系统的结构异常,还可直接实施相应的微创治疗,如取出胆管结石、置入胆道支架以解决各种胆道、胰管梗阻等问题。较传统手术方式相比,ERCP创伤小,恢复快,住院时间短,显著降低了患者术后感染风险。随着技术进步,ERCP逐渐成为胆胰疾病处理的重要手段,为许多患者带来了更安全、高效的治疗选择。其广泛应用于胆道结石、胆道狭窄、胰腺疾病等临床问题,为医疗实践搭建了通向精准诊疗的新桥梁。

2.提升舒适度改善患者体验的实践路径

在内镜逆行胰胆管造影术(ERCP)过程中,提升患者的舒适度既关乎医疗体验,也有助于安全施治。通过选择适宜的麻醉方法、通气手段及麻醉药物,能够为操作医师提供良好的手术条件,还能为患者提供安全舒适的医疗服务。手术前的详细沟通,消除患者疑虑,也是减轻心理压力、提升舒适度的重要环节。为了减少操作过程中的不适,麻醉医生会结合患者的体重、年龄、生理情况、既往病史、手术需求来选择监护下镇静麻醉或者全身麻醉,并密切监测生命体征,确保患者处于合适的镇静与镇痛水平。环境的温馨布置与护理团队温和的交流同样能减轻不适感。术中患者的体位调整既减少操作难度,又利于呼吸畅通。术后及时观察与针对性护理,能够帮助患者更快恢复,降低不良反应出现的概

假如眼底病来到你身边是一种什么体验

犹爱林 重庆爱尔眼科医院

眼底隐藏于眼球内后处,承担着视觉形成的重要功能。然而,眼底也极易受到疾病侵袭,如眼底病,对患者视力存在极大的影响。眼底病早期症状较为隐匿,许多患者在发现症状后易产生不可逆的视力损伤。对此,以下则带大家了解眼底病对人体健康的危害以及主要治疗措施。

1.眼底病

简单来说,眼底病就是视网膜产生病变,涵盖黄斑、视盘、动脉及相关视网膜细胞病变,是发生于眼底疾病的统称。在年龄的不断增加下,眼底病患患病率也将显著上升,已成为导致老年人群视力下降、失明的重要影响因素,对公共卫生带来了极大影响。

2.常见眼底病

2.1糖尿病视网膜病变。此类疾病也被称作“糖网”,可致患者失明,具有较高的发生率,尤其是在血糖控制不佳的糖尿病患者中较为常见。眼底处在眼球后方,许多糖尿病患者会产生眼睛病变时,早期大多无明显的临床症状,极易被患者忽视。同时,糖尿病患者更关注对血糖、全身重大器官并发症的处理,普遍忽视眼底病;但是,一旦患上眼底病,不仅会大幅增加治疗难度,还可能丧失视力。

2.2老年黄斑变性。此类疾病的形成与年龄存在较为紧密的联系,在50岁以上若产生视物变形、中心视物遮挡等症状,则要优先考虑老年黄斑变性,其极易造成患者致盲;但也不能仅关注老年人,黄斑病变在全年龄段均有较高的发病率。

2.3高度近视眼底病变。600度或超过该度数的近视眼均属于高度近视。高度近视眼轴增长,极易促使眼底改变,部分患者还可能产生黄斑出血、视网膜脱离等严重症状。因此,对于中高度近视人群而言,应定期接受眼底检查,以充分掌握眼球状况。若出现视力下降、眼部不适等症状,需及时前往医院接受专业诊治。

2.4高血压眼底病变。人体长期处于高血压环境下,极易引发微循环改变,涵盖眼底血管病变,患者通常表现出动脉硬化以及其他不良现象,致使视网膜供血不畅,个别患者还可能产生视网膜动静脉阻塞,从而引发视功能障碍。因此,对于高血压患者而言,

的敏感性缺失或下降,导致表型性别与遗传性别、性腺性别出现分离。

那么,为什么这类患者必须进行医学干预呢?对于含有Y染色体或Y染色体成分的性发育异常患者,如果选择按女性身份生活,切除性腺是一项至关重要的治疗措施。手术的主要目的有两个:一是让患者的生殖器外观与抚养性别、自我认同性别相一致,减少心理困扰;更重要的是,Y染色体上携带的相关基因会增加性腺恶变的风险,及时切除发育异常的性腺,能从根本上杜绝这一潜在隐患,保障患者的生命安全。而术后的激素替代治疗也同样关键,其主要作用是模拟正常女性的内分泌环境,诱导和维持第二性征(如乳房发育、阴毛和腋毛生长等),保证患儿正常的身高生长和骨骼发育,维护骨密度,同时还能帮助患者稳定心理状态,实现生理与心理性别认同的统一。

作为妇科医生,要特别提醒:儿童和青少年时期是生长发育的关键阶段,也是发现性发育异常的黄金时期。家长一定要密切关注女孩的生长发育情况,尤其是第二性征和月经来潮的情况。如果女孩年龄超过14岁,仍然没有出现任何第二性征(如乳房未发育、无阴毛和腋毛生长等),或者年龄超过16岁,第二性征已经发育,但月经迟迟没有来潮,这两种情况都属于异常现象,一定要引起高度重视,及时带孩子到正规医院的妇科或内分泌科就诊,进行相关检查,排查是否存在性发育异常等问题。早发现、早诊断、早干预,不仅能最大程度降低疾病对患者身体的损害,还能减少心理创伤,保障孩子的身心健康,帮助她们顺利成长。

性发育异常虽罕见,但并非不可治。现代医学的进步与多学科协作,能为患者提供精准的诊疗方案;而家人的重视、理解与支持,以及社会的包容,更是患者勇敢面对、自信生活的重要支撑。作为妇科医生,我们也将持续深耕这类疑难病症的诊治与研究,用专业的医疗技术为孩子们的健康保驾护航。

3.个体差异与麻醉方案的个性化定制

每位接受内镜逆行胰胆管造影术(ERCP)的患者,身体状况、基础疾病以及对药物的反应都存在差异,这对麻醉方案的制定提出了更高要求。有些患者患有心肺等慢性疾病,麻醉方法和药物选择需谨慎,避免加重原有病情及预防并发症。高龄患者、儿童和体重极低或极高者在麻醉过程中对药物的敏感性及代谢速度各不相同,安全有效剂量的把控尤为重要。部分患者焦虑程度较高,对疼痛耐受能力低,更需要麻醉方案中强化舒适性。过敏史、既往麻醉手术史也需要纳入评估范畴。通过术前详细询问病史、体格检查和必要的辅助检查,结合患者的具体情况,合理选择麻醉方式和药物,调整麻醉深度和用药剂量。护理团队与麻醉医生、内镜医生密切沟通,动态调整方案,有助于提升安全性和舒适度,让每一位患者都能获得更贴合自身需求的麻醉体验。

4.多学科协作推动ERCP麻醉优化之路

内镜逆行胰胆管造影术(ERCP)的麻醉安全与舒适体验离不开多学科团队的紧密合作。在临床实践中,消化科医生、麻醉科医生和护理人员通力协作,针对患者术前评估、麻醉方案选择及术中应急预案进行详细沟通。消化科医师了解患者的基础疾病与手术需求,为麻醉科提供个体化信息。麻醉科医生则根据患者情况、既往病史以及手术过程风险,制定科学、精准的麻醉计划,并在手术过程中密切监测生命体征。护理团队在术前参与健康教育和风险告知,术中协助操作,术后关注患者恢复过程。多学科协作使术中镇静、镇痛、呼吸道保护等各环节配合得以优化,降低并发症发生风险。

结语:ERCP是一种通过微创技术治疗胆胰管疾病的方法。选择合适的麻醉方式很重要,可以让治疗更安全,患者更舒适。不同人的健康情况和感受不一样,所以麻醉方案需要为患者量身定制。麻醉医生和消化科医生一起合作,既用好技术,也关心患者,让治疗更安全更温暖。未来麻醉会变得更好,帮助患者安心治疗。

应时刻注意血压、血糖的控制,以免血压过高带来不良影响。

3.眼底病对生活的影

当患上眼底病后,视觉会出现巨大变化,视物变形、视力下降、扭曲等症状都会对日常生活带来极大的影响。在日常生活中,简单的外出、乘车等将极为困难,受到视力影响,可能会错过公交车、迷失方向等。同时,眼底病的治疗时间相对较长,需要定期复诊,而在多次复诊后,可能产生身心疲惫。最后,每次就诊需要患者家属投入大量时间陪诊,这样才能够顺利完成临床治疗;而这在一定程度上也会增加患者家属负担以及家庭经济压力。

4.眼底病的治疗

早发现、早治疗可以最大限度减少对视力功能带来的不良影响。目前,应用较多的眼底检查措施为眼底照相、散瞳眼底检查等,其能够准确展现眼底结构、病变状况,以便医师能够及时做出正确的诊断结果。通常情况下,普通人群可以每年接受一次眼底检查;而糖尿病、高血压等高危群体,则要结合身体实际状况,适当增加检查次数,以便能够及时发现病情异常变化。

对于眼底病的治疗而言,每种类型的眼底病都有着不同的治疗措施。糖尿病视网膜病变,早期可以采用药物治疗、控制血糖的方式,控制病情进一步发展;而晚期就需要接受手术治疗、激光治疗,以降低疾病影响程度。黄斑变性,则主要实施抗VEGF药物注射治疗。对于青光眼患者而言,应采取手术、激光及药物治疗措施,以帮助患者维持眼压稳定,从而起到对视神经的保护作用。

值得注意的是,眼底病大多属于不可逆损伤,所以一旦出现临床症状,应及时就诊,切勿拖延治疗时间,以免病情进一步发展,从而对眼睛健康带来不良影响。

5.眼底病的预防

首先,提高对眼底病的了解程度,若产生视物变形、缺失等不良现象,应及时前往医院治疗。其次,着重强化全身因素控制,定期接受眼底检查,尤其是高风险人群。最后,实施慢病管理,提高对规范治疗、随访的重视程度,注意日常护眼保。

吃他汀降血脂?这些饮食“雷区”千万别踩!

张燕 重庆康华众联心血管病医院有限公司

他汀类药物已经成为降脂抗动脉硬化的常用药物,应用期间的注意事项很多,你千万别以为吃他汀只需要避开柚子?其他的危险还很多,在这告诉你别在无意中“踩雷”:

1.高脂肪乳制品:全脂牛奶、奶酪、黄油、冰淇淋等脂肪含量极高,一边吃降脂药一边大量摄入脂肪,等于“边灭火边加油”,直接抵消他汀的降脂效果;2.酒精饮品:白酒、啤酒、红酒、黄酒都要严格控制,酒精会抢占肝脏代谢资源,让药物无法正常发挥作用,还会大幅增加肝损伤风险,别以为“少喝点没关系”;3.精制糖食品:蛋糕、甜点、碳酸饮料、蜜饯等高糖食物,会刺激身体产生更多“坏胆固醇”,让血脂更难控制,还会影响胰岛素正常工作;4.油炸煎烤食物:炸鸡、薯条、烧肉肉类等,不仅脂肪超标。还含有一些有害物质,会直接抵消他汀对心血管的保护作用;5.加工肉制品:香肠、腊肉、火腿、咸菜等腌制或加工肉类,高盐高脂的组合不仅影响药效,还会给心血管系统添负担,让降脂更难。

为什么这些食物会“破坏”他汀的效果?我们可以把肝脏看作“药物加工厂”:肝脏每天工作量有限,吃高脂食物或喝酒时,它得优先处理这些“麻烦”,药物只能排队;他汀本是阻止身体造过多胆固醇,高脂食物却直接往血液里“倒”脂肪,像一边清理房间一边扔垃圾;高糖食物会促进脂肪合成,等于他汀“灭火”,糖分“点火”;酒精对肝脏有毒性,肝脏优先解毒酒精,药物代谢被迫暂缓,长期下来不仅药效差,还可能造成严重肝损伤。

想让他汀发挥好效果,得做好这5点:

1.选对服药时间:理想的选择是在晚餐后1至2小时服用药物,因为这个时间段肝脏处于较为活跃的状态,有助于药物的代谢和吸收。如果晚餐吃得过于油腻,最好将服药时间延后到睡前,以免油脂的摄入干扰药物的效果,影响其正常的吸收和发挥药效。合理安排服药时间,对保证治疗效果至关重要;2.坚持饮食原则:为了保持健康的饮食习惯,每餐时应注意控制油脂的摄入量,避免过多油腻食物。同时,推荐多采用蒸、煮、炖等低脂烹饪方法,减少油脂的使用。此外,应多吃富含膳食纤维的食物,如燕麦、豆类 and 绿叶蔬菜,这些食物有助于消化,促进肠道健康,同时还能帮助控制体重,降低心血管疾病的风险。这样的饮食模式有助于维持身体的整体健康;

帮助排出多余胆固醇;

3.优选优质蛋白:在均衡饮食中,适量摄入瘦肉和鱼类尤为重要,尤其是深海鱼类,它们富含omega-3脂肪酸,能够与降脂药物他汀协同作用,共同保护血管健康。相反,应避免摄入过多的肥肉和动物内脏,这些高胆固醇的食物如同“胆固醇炸弹”,可能对血管健康造成不利影响。明智地选择食物,有助于维护心血管系统的健康;4.保证充足饮水:为了促进身体健康,每天应保证至少饮用8杯温开水,这有助于加速身体的新陈代谢,排出废物。此外,适量饮用绿茶也是不错的选择,茶中的茶多酚成分具有降脂作用,可以帮助维持血脂平衡,从而支持心血管健康。养成良好的饮水习惯和饮用绿茶,都是维护健康生活的有效途径;5.牢记定期监测:为了维护健康,建议每3个月定期检查血脂和肝功能,这是监测身体健康状况的重要手段。如果在日常生活中出现肌肉疼痛、乏力等异常症状,不要忽视,更不要强忍不适,应及时就医,以免病情恶化,确保及时得到专业的诊断和治疗。健康不容忽视,早发现早治疗是关键。

他汀类药物虽然能有效降低胆固醇水平,但它们并非“免死金牌”,健康的生活方式同样至关重要。药物治疗和生活方式的改善需要并重,才能达到最佳的健康效果。为了增强降脂药物的疗效,我们应该避免饮食中的“雷区”,比如高糖、高脂肪和高胆固醇的食物。从现在开始,我们可以逐步调整饮食习惯,减少这些不健康食物的摄入,同时增加蔬菜、水果和全谷物的比例。通过养成健康的饮食习惯和生活方式,我们不仅能够提升降脂效果,还能预防心血管疾病,拥抱更加美好的生活。

呼吸危重症患者居家照护指南

刘蕊 重庆市铜梁区人民医院

对呼吸危重症患者而言,出院后的居家照护是康复路上的重要保障。科学的日常护理能有效减少病情反复,提升生活质量,帮助患者更好地回归家庭与生活。这份居家照护指南,将从护理核心、问题应对、心理支持三个维度,为家属和照护者提供实用方法。

一、照护核心:筑牢呼吸健康“防护墙”

(一)营造适宜的居住环境:患者的居住环境需保持清洁、湿润且空气流通。每天定时开窗通风2-3次,每次30分钟左右,通风时注意避开患者直吹。室内温度控制在22-24℃,湿度保持50%-60%,干燥季节可使用加湿器,定期清洁避免细菌滋生。同时,要杜绝室内吸烟,远离油烟、粉尘、花粉等刺激性物质,减少对呼吸道的刺激。

(二)做好呼吸道基础护理:保持呼吸道通畅是护理重点。鼓励患者主动咳嗽咳痰,卧床患者可定时翻身拍背促进排痰,拍背时手指并拢呈空心掌,从下往上、由外向内轻轻拍打。若医生建议使用雾化器,需严格按照医嘱配制药物,操作前做好器械消毒,雾化后及时清洁口腔和面部,避免药物残留。

(三)规范使用呼吸辅助设备:部分患者需长期使用呼吸机、制氧机等设备,照护者要熟练掌握设备操作方法。每日检查设备管路是否通畅、有无漏气,定期更换滤网和湿化瓶中的蒸馏水。使用制氧机时,严格控制氧流量,不可随意增减。同时注意用氧安全,远离明火和易燃易爆物品。

二、科学应对:常见问题的处理方法

(一)发热与感染的预防:发热是呼吸道感染的常见信号,需每日监测患者体温,若体温超过38.5℃,或伴随咳嗽加重、痰液增多变稠等症状,应及时就医。日常要注意患者个人卫生,勤洗手、勤换衣物,保持口腔清洁,进食后用温水漱口,减少感染风险。

(二)饮食与营养的合理搭配:充足的营养能增强患者免疫力。饮食应以清淡、易消化、高蛋白、高维生素为主,如鸡蛋、牛奶、瘦肉、新鲜蔬菜和水果等。避免食用辛辣、油腻、过甜的食物,防止加重呼吸道负担。进食时要细嚼慢咽,卧床患者可采取半坐卧位,避免呛咳引发吸入性肺炎。

(三)活动与休息的平衡把控:患者需保证充足休息,但也不宜长期卧床。根据患者体力状况,可适当安排床边活动,如缓慢坐起、在家人搀扶下散步等,每次活动时间以不感到疲劳为宜。活动时要注意保暖,避免受凉,同时做好安全防护,防止跌倒。

三、人文关怀:守护患者的心理防线

(一)加强沟通与情感支持:面对呼吸危重症患者,照护者需时刻关注其心理状态,因为病情的反复无常往往会导致患者产生焦虑、抑郁等负面情绪。在这个过程中,照护者应当主动与患者进行沟通交流,耐心倾听他们的心声,理解并接纳他们的感受。同时,给予患者适当的鼓励和安慰,帮助他们树立战胜疾病的信心。此外,通过组织聊天、播放患者喜爱的音乐等活动,可以有效转移患者对病情的过度关注,缓解他们的紧张情绪,促进患者身心的恢复。

(二)保持规律的生活作息:为了稳定患者的情绪和身体状况,我们制定了科学的作息时间表。这张时间表旨在确保患者能够拥有充足的睡眠,避免因熬夜导致的生理和心理压力。通过固定进食、服药和活动的时,我们帮助患者建立起规律的生活节奏。这不仅有助于提升机体能的恢复,还能促进患者心理上的舒适与安心,从而形成健康、有序的生活习惯。

(三)做好病情监测与记录:在日常工作中,我必须时刻密切关注患者的各项生命体征,如呼吸、心率、精神状态等,确保准确记录体温、血压等数据,观察痰液颜色、量及性质的变化,同时详尽记录患者的用药情况。我定期陪同患者进行复查,并将这些详实的护理记录及时的反馈给医生,以便医生根据患者的恢复情况,及时调整治疗方案,确保患者得到最佳的治疗与护理。

结语:呼吸危重症患者的居家照护是一项细致且长期的工作,需要照护者具备足够的耐心和责任心。科学的护理方法、及时的问题应对、温暖的心理支持,三者相辅相成,能为患者的康复保驾护航。只要用心照护、科学管理,就能帮助患者逐步改善呼吸功能,提升生活质量,共同迎接健康的曙光。