河南发现一例 17α-羟化酶缺乏症患者

本报讯（记者常俊伟 通讯员顾向伟）一般情况下，人的身高、手、足在23岁时就会定型。可是，李女士直到43岁才停止生长，并且她的女性身份在51岁时又被否定了，实属罕见！近日，河南宏力医院内分泌科接诊了李女士。经过检查，李女士被确诊为17α-羟化酶（类固醇激素合成过程中一种代谢酶）缺乏症、先天性肾上腺皮质增生症、男性假两性畸形。

近日，河南宏力医院内分泌科接诊了这位坐着轮椅的患者。李女士，51岁，已婚，未育，身高体大，患高血压病20多年，目前鞋码为45码，脊柱及肢体关节严重畸形，严重影响了其正常生活。近年来，李女士常常感觉浑身无力、恶心、食欲不振、消化不良。李女士曾在多家医院就诊，因血钾明显降低而长期进行补钾治疗。一周前，因停用补钾药物，李女士的症状有所加重。

经查体和相关辅助检查，医生发现患者临床表现多样化，多种化验及辅助检查存在异常，到底是什么病？能否用疾病一元论解释临床所有现象？内分泌科医生进行了科室病例讨论……经过对患者病程特点、临床表现及各项辅助检查的综合分析，医生对该病的诊断意见趋向一致，考虑患者可能得了一种罕见的单基因突变所致的17α-羟化酶缺乏症。

但患者若确诊17α-羟化酶缺乏症，还需要一项很重要的实验室检查，即该类患者血清17α-羟孕酮水平明显降低。另外，患者性发育不良，无子宫和卵巢，社会性别为女性，但染色体性别存疑。医生又对其进行抽血化验，化验结果印证了医生的判断：患者血清17α-羟孕酮水平明显降低，染色体性别为男性。同时，医院超声科专家仔细对患者进行了彩超检查，在患者右侧大阴唇上段找到一个大小22×12毫米的低回声结节，考虑为睾丸样组织。

至此，患者的诊断结果已完全确立：17α-羟化酶缺乏症、先天性肾上腺皮质增生症、男性假两性畸形、继发性高血压病、继发性骨质疏松症。诊断明确后，医生为患者补充了糖皮质激素、钙剂、活性维生素D，调整降压药物，患者的血钾水平迅速恢复正常，血压稳定，乏力症状明显改善，饮食很快恢复正常。近日，患者病情好转并出院，医生嘱咐定期复查，以便进行后续治疗。

17α-羟化酶缺乏症在临床上十分少见，属于先天性肾上腺皮质增生症中的罕见类型。查询相关文献后得知，临床报道该病病例约150例。17α-羟化酶基因位于人类第10号染色体长臂区带。该基因突变可导致17α-羟化酶缺乏症，可引起糖皮质激素和性激素合成受阻，促肾上腺皮质激素分泌增加，肾上腺盐皮质激素及其前体物质增多。这些导致的临床主要表现为高血压病、低血钾、碱中毒、肾上腺增生、性发育缺陷。性激素缺乏导致骨骺不能闭合，身高持续增长，如果生活中营养不足，就会出现继发性骨质疏松症，从而出现骨骼疼痛、畸形。

近日，洛阳中信中心医院与新安县正村镇政府“医疗共建单位”签约启动。双方将通过在人才培养、技术支持、科研创新等方面的深度协作，实现优势互补、共同发展，更好地为正村镇父老乡亲提供优质、高效、便捷的医疗服务。

当天，洛阳中信中心医院还向正村镇政府赠送价值1.5万元健康体检资金，用于正村镇离退休干部的健康体检，并向21个行政村卫生所赠送价值5000元的急救箱、听诊器、输液架等医疗设备。洛阳中信中心医院专家还在正村镇卫生院开展了“服务百姓健康行动”义诊活动，发放健康知识宣传资料500余份。当天下午，签约双方还采取情景模拟和现场演示相结合的方式，举行了院前急救演练、单人徒手心肺复苏及气管插管术演示。

刘永胜 陈俊才/摄

（上接第一版）

一双妙手 知手术有所为有所不为

一些别人不敢做的、做不了的高难度复杂手术，为什么王刚成敢做，而且从未失手过？是他胆子够大，还是另有原因？

初见王刚成，他给人的感觉是儒雅沉稳，但举手投足间又透出外科医生的干净利落。他告诉记者，任何手术都有风险，也可能是冒险，但绝不是盲目冒险。因此，对每一台手术都要在“战略”上重视、“战术”上藐视，要有所为有所不为。

“术前，要将静态的解剖了然于心；术中，要视动态的解剖随机应变。”王刚成说，外科医生还必须练就“手感”，眼睛看不到的地方，手就是眼睛，患者能不能手术、怎么手术、术中的意外如何处理，术前都必须做到心中有数。

王刚成的满满信心，得益于多年练就的“绝活儿”。比如，腹部肿瘤是否需要手术，他用腹部触诊，辅以阴道及直肠指诊，再结合患者的影像资料，就能较为准确地判断。

今年3月，抱着试一试的心态，四川省宜宾市的罗女士找到了王刚成。

罗女士卵巢癌术后9个月复发，伴有肠梗阻，腹腔粘连较重，肿瘤直径已达8厘米，侵犯回肠末端、直肠上段。在四川、上海、天津等大医院求医，罗女士均被告知只能进行保守治疗，无法做手术解除梗阻。

那么多知名的专家都不敢做手术，河南的专家能行吗？

王刚成仔细研究了罗女士的病情，又对她进行了详细的检查，然后做出了自己的判断：“解除肠梗阻没问题，肿瘤完整切除也有可能，关键是你敢不敢冒险一试？”

罗女士坚定地点了点头。

历时4小时，王刚成团队为罗女士成功做了手术，术后罗女士没有出现阴道膀胱瘘、阴道直肠瘘等并发症。经过术后化疗，罗女士4月初顺利出院。

类似的例子不胜枚举。沈阳患者詹兴中，术后顽固骶前感染5年，见到王刚成之前，在国内14家知名医院就诊过，足迹遍及北京、上海、天津、南京等地，还到过法国两家医院；来自云南的父子俩罹患恶性肿瘤，在四处求医无望后，奔波千里找到王刚成，成功接受了手术。

“医学不是万能的，但医生可以有所作为，必须在坚持生命第一的前提下，不断地探索、创新、突破，才能促进医学的不断发展，造福更多的患者！”王刚成道出了自己的“从医格言”。

一颗仁心 传递给患者温度与温情

宁夏回族自治区石嘴山市的方女士是个追求完美的人，但她的人生并不完美。

7年前的宫颈癌手术，让方女士做了7年的造口人。7年来，她只有一个愿望——“造口回纳”。

“即便死，我也不想带着造口入葬。”带着这个强烈的愿望，方女士跑去国内的多家知名医院，仍然未能如愿。最终，南京的一位知名专家推荐：去找河南的王刚成吧！

方女士的情况，让王刚成陷入了两难。

按照常规，放疗造成肠管的纤维化，做回纳手术后吻合口很难愈合；还有，如果接诊这样的患者，医生往往要耗费接诊普通患者三四倍的精力。但方女士的愿望这么强烈，就此拒绝她，王刚成实在于心不忍。

“医生看的是病，治的是心；开的是药，给的是情！”王刚成说，医学虽然有局限性，但我们要做有温度的医生。

王刚成开始仔细检查：从首次手术后时间、放疗部位、腹部柔韧度、直肠情况、有无肿瘤复发、是否做过二次手术、大网膜是否还在等方面进行了检查分析，尽可能地为手术提供充分依据。

综合患者的身体状况、各种检查指标，王刚成在深思熟虑后抬起头，充满信心地说：“可以手术，成功的希望很大！”

刹那间，方女士感动得热泪盈眶。

为了确保手术成功，王刚成还采用了创新技术——带蒂大网膜吻合口固定修复，将吻合口用带血供的大网膜包裹，缝线局部固定，如同将吻合口置入“土壤”，在带蒂大网膜的保护及滋养下，更有利于直肠吻合口的愈合。

术后，方女士直肠排便功能良好。临出院时，方女士紧紧握住王刚成的手，哽咽着说不出话来。回到家，她开着车，在市区整整转了7圈。她不知道自己到底想干什么，但重拾尊严的兴奋在心里久久回荡。

但令人遗憾的是，因头部肿瘤转移，一年多后，方女士还是“走”了。

让王刚成深深感动的是，在方女士葬礼后的一天，方女士的女儿发来短信：“王医生，妈妈临终前交待，一定要我感谢您！”

“医生治病，治不了命！但医生治病，一定要用心、用情，让患者感受到医学的温暖、医生的温情！”语毕，王刚成沉默良久。

提升港区群众家门口就医获得感

——河南省省立医院二期项目建设加速记

本报记者 杨 须 **通讯员** 闫良玉

继开放400张床位的河南省省立医院一期项目于2016年5月启用后，在有效缓解港区群众看病难题的基础上，当年9月，该院再次抢抓机遇，围绕航空港实验区大型公立医疗资源严重缺乏的实际，借助当前健康中国、健康中原建设的国家“大卫生、大健康”医改新政策，乘势而为，在省卫生计生委和港区政府的大力支持下，本着高站位、高起点、规范化管理、精细化施工的原则，全力推进二期项目建设。

据悉，河南省省立医院是河南省卫生计生委报经省政府同意、省发改委正式立项的大型重点项目，一期建筑面积3.9万多平方米，于2014年8月启动建设；二期项目建筑总面积近30万平方米，开放床位1600张；涵盖后勤保障楼、健康管理中心楼、传染病房楼、综合门诊医技楼，以及多栋住院病房楼等设施。

迎难而上 强化措施 奠定“区域强院”基石

河南省省立医院一期项目设立了外科、康复科、内科、儿科、妇产科等30余个临床学科、12个功能检查科室，同时常态化开展义诊，为出门不便的老人开展送医送药等活动，为辖区6家乡镇卫生院免费安装信息化影像诊断系统，承担为基层医生免费培训、辖区教职工学生体检、少儿护齿和窝沟封闭等服务项目，极大地改善了港区近80万群众的就医条件，为其提供了医疗服务保障。

别的不说，单就在精准医疗扶贫“三无”人员救治方面，该院去年就投入30多万元，无偿救治对象涵盖在交通事故中找不到家人者、流浪患者、贫困家庭等。

这些无疑在一定程度上缓解了群众在家门口看病难题，也有效解决了辖区内6家乡镇卫生院承担不了的公共卫生服务问题。但是，随着港区经济建设的快速发展、医院开诊消息的传递、就医群众的口碑传播、高端医疗设备的投入使用和多学科医疗团队的配备到位，来该院就医的群众越来越多。该院当时有限的接诊能力和住院条件已无法满足群众的需求。没有更好的场地条件、没有更强的接诊能力，该院面临着不得不持续加床的巨大压力。这显然与河南省省立医院建院的初衷和属性极不匹配。

在目前的条件下，要想实现到2018年年底二期项目全部完工的建设设想，存在有诸多困难。尽快为港区百姓提供优质服务，尽快让更多的人享受便捷、满意的就医环境，将是二期建设的重要课题。

“大幅缩短工期，加速度推进二期项目建设势在必行。”河南省省立医院院长雷新强在医院中层会上言语铿锵。医院基础设施建设是为群众提供高质量医疗服务的重要平台，其水准和容量直接影响着群众的就医体验、医院的可持续发展；二期项目建设推进速度的快慢，不仅直接影响医院接诊能力，更会直接影响港区群众在家门口就近就医的获得感。“必须加速推进二期项目早一点投入使用，力求港区群众就医再也不用远走。”

压实责任 创新方式 提升接诊承载能力

为实现港区百姓的“健康梦”，该院自二期项目基坑、土方开挖开始，本着“确责任、明目标、保质量、求进度”的总体要求，来确保项目建设有序、高效、稳步向前推进。

截至今年5月，二期项目的8栋单栋主体结构已全部完成。其中，二期项目的6号楼、5号楼、12号楼目前已经投入使用；预计到今年10月初，地上建筑面积99121平方米的2号综合门诊医技楼（楼内划分为A区、B区、C区、D区、G区等6个区域，设置泌尿科、血液科、超声科、骨科等各种功能科室及手术室、生殖遗传中心、新生儿重症监护室等净化科室）的A区、D区和7号病房楼即将投入使用，届时新增的400张床位将大幅提高该院接诊能力。

实际上，与一般的建筑施工相比，医院建筑施工特殊要求很多，在确保环保达标、扬尘治理符合6个降尘100%的前提条件下，还要应对扬尘治理停工、恶劣天气停工、噪声治理停工等施工停顿节点多等诸多影响因素。据该院后勤基建科负责人王保华统计，仅在2017年，他们收到停工通知的天数就多达200余天，全年总体有效施工时间仅120余天；进入2018年，到目前为止，要求停工的红头文件已经收了40多份。

为了赶工期，在严格遵循办事程序的具体施工中，该院创新多种举措，加大人力投入力度，提前一两个月把施工材料准备到位，避免因此耽误施工进度；同时，以标段施工为基础、单体推进，先保证急需投入使用的项目完成，同时邀请质检、安全监管等国家职能部门跟进督导、检查；施工资料、手续报批等同步准备到位；确保完成一个单体，投入使用一处项目。

今年夏季，天气酷热。为了避免工人在40多摄氏度高温下进行高强度的作业，施工方实行三班倒的办法，增加施工人员并调整上班作息时间，实行24小时连轴转，白天黑夜一样干。施工人数最多的一天，进场工人达到2600多人。

从王保华提供的数据来看，即便是在施工人数较少的情况下，一天也有1650人、近50家施工单位交叉施工；而且，不管是室内还是室外，每一处施工点都安排安全人员盯着，有人管、有人看守，防护到位，安全、消防、施工点按平方米配备安全员。

针对施工材料多这一因素，该院从材料供应源头入手，汇总甲方、审计方、监理方、设计方，不定期随时抽检、审查，确保质量；同时要求审计公司、设计公司常驻现场进行督导，保证施工质量。预计到年底，11号传染病房楼、9号病房楼、8号住院部楼等二期建设项目将分批次达到使用条件。

与此同时，该院班子成员瞄准国内外管理及医学科技前沿，定期派出管理及技术人员到国外学习深造，邀请国内外知名专家来该院讲学交流，已经培养和储备了高层次人才，为二期的阶段性开诊奠定了坚实基础。

“施工进度抓得紧还是松，效果截然不同。”在雷新强的眼里，该院强调的不仅仅是安全、质量和进度，其本质是锻造形成“恪尽职守、严谨规范、风清气正”的工作作风，为加快提升港区群众就医获得感而努力拼搏。

■ 神经元新知

DBS远程程控技术来了

□陆卫风

随着脑起搏器（DBS）治疗帕金森病的不断普及，越来越多的帕金森病患者接受了脑起搏器植入，并且获得了良好的疗效，生活质量大大提高。但植入脑起搏器并不意味着一劳永逸，还需要患者在术后多次往返医院调整程控参数。这不仅费时费力，还不利于帕金森病患者的康复，尤其是一些行动不便的帕金森病患者。有没有可能，患者足不出户就可以调整程控参数？

9月15日，脑起搏器术后远程程控多中心临床研究启动会在西安召开。笔者有幸参与，和空军军医大学唐都医院、海军军医大学附属长海医院等国内众多医院的功能神经外科专家一起，探讨脑起搏器远程程控技术，并就其应用现状及多中心研究达成共识。

所谓远程程控，在笔者看来，指的是运用互联网技术，程控医生与患者实现在线交流，并最终完成编程和调整的全部过程。远程程控是我国高端医疗与移动互联网相互结合的典范，在世界神经调控领域内开创先河。随着技术的成熟和普及，越来越多的医院和患者开始受益于此项技术。

目前，据不完全统计，北京301医院、浙江大学医学院附属第二医院、湖南省第二人民医院等多个国内医院都开展了远程程控技术。

这个技术的效果如何？作为国内较早开展远程程控的医院之一，空军军医大学唐都医院已对上百例（家庭居住比较远）患者进行了远程程控，使治疗、术后管理和随访变得很方便，提高了效率。另外，患者病情如果有变化，及时和远程程控中心医生预约，医生能随时与患者沟通联系，进行程控参数调整、用药指导、病情随访，甚至对患者的功能训练、营养补充、日常生活中的注意事项都能进行反馈。

远程程控技术的安全性如何？笔者认为，其安全性涉及3个方面。第一是脑起搏器本身的程控参数和打开、关闭都需要一定的安全性。远程程控中，我们需要设置一定的频段，通过互联网的连接，把医生发出的指令传输到数据转换器和接收器，再传输到患者的起搏器中。在这一传输过程当中，数据的安全性很重要，要避免和排除外界其他电子设备或可能造成影响的设备对其造成干扰。因此，我们通过云端的处理以及远程设备本身的加密来达到这一目的。

第二是在远程程控的过程中，万一患者出现意外情况，如出现不适感以及一些难以预测的不良反应和并发症时，患者可以及时中断这个过程，回到原来的状态。因此，远程程控过程安全性高。

第三是远程程控实现了远程医疗，可以直接通过远程程控设备及互联网和患者联系，本身就是一个治疗过程。同时，它也是一个平台。通过这个平台，医生可以及时、方便、高效率地对患者进行随访。患者也可以在家中直接和医生联系，提前预约；即使等待，在家里等待也比在医院等待舒适些。因此，它既是远程程控治疗的渠道和手段，也是加强手术后患者管理、随访、调控程控参数和药物的平台。

目前，远程程控技术的安全性已得到此次与会专家的认可。笔者所在的医院也将于近期成立脑起搏器远程程控中心，方便广大患者“足不出户”接受术后远程程控。

专家简介

陆卫风，医学博士，郑州大学第一附属医院神经外科副主任医师，神经外科功能学组负责人，功能神经外科和神经调控中心门诊负责人，长期从事功能神经外科领域的基础研究和临床医疗工作，美国肯塔基大学医学中心访问学者、美国癫痫协会会员、北美神经调控协会会员、中国抗癫痫协会神经调控专业委员会委员。

2016年，陆卫风在河南省首先开展DBS治疗帕金森病；在河南省率先成立了功能神经外科和神经调控中心门诊；2017年又继续开展了包括帕金森病在内的运动障碍疾病的DBS治疗；2017年在“人胚胎干细胞来源的神经前体细胞治疗帕金森病”的临床研究中，成功完成了世界首例临床级干细胞立体定向脑内移植手术，填补了国际空白。

远程程控设备简介

作为一家拥有自主知识产权的国产医疗设备厂家，苏州景昱医疗器械有限公司开发了“穿越宝”远程随访程控设备，实现了医生、患者间的异地互动。只要患者所处环境的网络条件合适，在家就能接受医生的随访和程控。该设备使用专用频段双向加密远程通信技术，保证远程随访时的诊疗安全；高清晰的图像、音频传输系统，实时、准确地呈现患者的帕金森病症状，医生在办公室就可以对患者进行随访和程控。同时，医生还可以随时在健全的诊疗信息数据库调取患者病史信息及历史程控参数。

景昱医疗 SceneRay

本栏目由景昱医疗协办