



瓜子花生不斷 偏偏不愛吃飯 可能患了希特林蛋白缺乏症

挑食，不少人都有的，但你能想到嗎？挑食也可能隱藏着疾病的徵兆。近日，上海交通大學醫學院附屬瑞金醫院消化科接診的一個病患，就讓在場醫生吃驚不小。事情還要從去年11月說起，23歲的官先生即將步入婚姻的殿堂，就在一家人滿心歡喜之時，他却莫名出現惡心嘔吐、神志不清的症狀，甚至到了與人無法正常交流的地步，更令人痛心的是，他的精神行為也出現了異常。家人立即將官先生送瑞金醫院治療，消化內科肝病組醫生根據病情表現，判斷為希特林蛋白缺乏症。

愛吃零食引起醫生警覺

訂婚在即，病因却一直無法明確，家人一籌莫展也心急如焚。醫生一邊梳理病史一邊詢問病情，疑點終於出現了。這不是官先生第一次發病，2018年同樣出現過這樣的症狀，隨後自行好轉，官先生並未重視。兩次發病前都有較重的體力活動，家屬為給患者補充營養，特意予以“營養餐”加餐。入院後，當醫生問起官先生平時的飲食愛好時，在旁的母親稱，“他從小就喜歡吃零食，瓜子花生不斷，偏偏不愛吃飯，愁死人了！”恰恰這個回答讓經驗豐富的醫生引起了警覺，認為官先生很可能存在某種特別的代謝障礙，導致血氨升高引發代謝性腦病，於是醫生立即給他完善了血和尿的串聯質譜，以及全外顯子基因檢測。

確診是希特林蛋白缺乏症

根據檢測結果，又結合官先生的臨床表現症狀，醫生

判斷官先生患有一種罕見病——希特林蛋白缺乏症。據醫生介紹，這是由於線粒體內膜的一種名為希特林蛋白的運輸蛋白缺乏導致的疾病，希特林蛋白缺乏時，線粒體內轉出的天冬氨酸減少，尿素循環受阻，瓜氨酸蓄積，即發生瓜氨酸血症。

醫生表示，希特林蛋白缺乏症患者，喜食豆类及花生等富含天冬氨酸和精氨酸的食物，這可能與攝入此類食物可刺激尿素合成，降低血氨，改善其症狀有關。於是，在藥物治療的基礎上，他們給官先生制定了精細的飲食方案，維持低碳水化合物、高蛋白、高脂肪的飲食以及補充MCT(中鏈脂肪)飲食。

這是一種尿素循環代謝病

消化科專家表示，希特林蛋白缺乏症是一種遺傳性代謝遺傳病，也是一種繼發性尿素循環障礙。病人通常不喜歡含有大量碳水化合物食物，如米飯、麵條或蛋糕、麵包。相反，他們喜歡含有脂肪和蛋白質的食物，如



肉類、牛奶、乳製品、油炸食品 and 堅果。患者可以通過適當的飲食管理和醫生的監測過正常的生活，不僅如此，由於這種疾病還存在着脂代謝異常，包括脂肪合成過多、脂肪酸氧化障礙，極有可能導致脂肪肝，甚至併發肝臟腫瘤。

醫生提醒，這種類型的脂肪肝通常患者體重正常，與臨床常見的肥胖相關的脂肪肝有很大區別，因此臨床對於體重正常，甚至消瘦的脂肪肝患者應注意希特林蛋白缺乏症的可能性。

據哈爾濱日報

29歲美女作家患罕見病去世 全球僅30多例，最初以為只是感冒

2月27日，有网友爆料知名美女作家瞎书因病去世，年仅29岁。随后，#瞎书去世#话题词登上热搜。

据了解，瞎书生前曾写过多本小说，其中热度最高的是《我不会喜欢你》(楞次定律)，其中《我不会喜欢你》在豆瓣评分高达9.2分，除此之外，她还写过《一颗青苹果》《巴洛克复调》《时止之年》。瞎书的大多数作品展示的都是相互独立又相互扶持的爱情观点，和她本人一样，性格很乐观，三观很正，传递了很多正能量。

从瞎书的微博里可以看到，她已经和病魔斗争了很长时间。2021年5月15日，瞎书自己透露，她熬夜通宵写文后发烧，感冒两周嗓子发炎不舒服，到医院挂水，回家当晚点外卖吃了青菜粥和鸡蛋。吃完后病情更加严重，心绞痛、胃痛接着去医院检查，愣是找不到病因，一天内吐了起码有15次，吃什么吐什么。2021年5月29日，瞎发文称自己一个月瘦了20斤，骨龄密度低到几乎等于60岁老人。2022年7月，她称体重更瘦到了39.55公斤。

经过漫长的等待和检查，2023年1月，瞎书被诊断为罕见病——脊髓空洞症引起的全身性神经疾病，病因是基因缺陷，这种病全世界只有30几例。得知这个噩耗后，瞎书并没有放弃，她积极接受治疗，努力与病魔抗争。尽管其间她一直在积极治疗，但病魔却无情地侵蚀着她的身体。

2023年9月，她的肺部感染严重，医院第二次下发了病危通知。她被转到了呼吸科和重症危急病区，经过抢救，她逐渐好转，并向读者们报了平安。有网友问她身体还是很痛吗，她回复：止痛泵一直用着。主治医师称很难过她受的罪，本来不需要做任何切除器官的手术，也不会拖到生命垂危机能衰退。

据瞎书曾经的微博描述，她工作起来时，常常一天只吃一顿饭，经常熬夜写文。即便病得很严重，高烧39℃时，她仍坚持工作。她也曾告诉自己不要点外卖、不要熬夜，但工作起来就顾不上自己的身体。长期下去，她的身体终于熬垮了。她之前曾多次劝诫大家要爱惜自己的身体，改变不良的生活习惯。



女作家瞎书

网友悼念

@柠檬味侯糖：还真看过一部，那时候还没看完，后来就忘了，其实也没关心过作者，只是知道，这么年轻，大好的年纪，惋惜，一路走好，天堂再无病痛。

@雪落成殇：天哪，看到热搜这个名字还以为不是我知道的，点开居然真的是看过的作者，虽然就看过一篇《我不会喜欢你》但还挺有印象的，没关注过作者，这次看到她的微博好震惊，被病痛折磨的过程太痛苦了，都不忍心去看，一路走好。

@酒酿一夏：前几天还在看她的小说，好可惜啊，健康第一位，珍爱生命。

眼科上演惊险“捉虫记” 眼痒不可小觑



“刘主任，我感觉眼睛里有虫子。”周女士(化名)一边揉眼睛，一边向重庆某眼科医院角膜眼表科副主任刘健娣说。不久前，44岁的周女士来看病，称右眼痒一个多月，偶尔有蠕动感，她到其他医院就诊，医生均诊断过敏性结膜炎，给予抗过敏药物治疗后可缓解一段时间，但反复复发，有时简直到了奇痒难忍的程度。

听了周女士的陈述，刘健娣仔细给患者检查了眼结膜，发现周女士的右眼有更明显的充血发红和严重的结膜滤泡，并且看到了一条蠕动的虫体尾巴。经过几番尝试，刘健娣在周女士上结膜囊根部取出了一条约20mm的白色虫体。

刘健娣介绍，近几年大家关注的眼部寄生虫主要是蠕形螨，蠕形螨是寄生于睫毛根和睑板腺管的常见寄生虫，人群有50%的发病率，高发人群有饲养宠物、眼部常发麦粒肿和霰粒肿、眼部浓妆、痤疮人群等，但一般不会奇痒无比。周女士眼部这种虫体称结膜吸吮线虫，主要寄生于犬、猫等动物的眼结膜囊内，通过亲密接触传染到人，人类感染会导致眼部异物感、眼痒、流泪、畏光、分泌物增多及结膜充血、滤泡增生等表现，严重者会导致眼痛，若寄生在眼深部者，可造成继发性青光眼。而周女士恰恰就是养有猫和狗，在此刘健娣主任也提醒宠物饲养爱好者，注意及时诊治犬猫结膜吸吮线虫病，同时在亲密接触后也要注意个人的手卫生。

据新重庆-华龙网

Advertisement for 13018333716, 15023163856, listing various services and contact information.

Advertisement for 重庆两江新区烟草专卖局, including a notice about a lost ID card and a public notice regarding a lost document.

Advertisement for 重庆两江新区烟草专卖局, including a notice about a lost ID card and a public notice regarding a lost document.