

瓜子花生不断 偏偏不爱吃饭 可能患了希特林蛋白缺乏症

挑食，不少人都有，但你能想到吗？挑食也可能隐藏着疾病的征兆。近日，上海交通大学医学院附属瑞金医院消化科接诊的一个病患，就让他们在场医生吃惊不小。事情还要从去年11月说起，23岁的官先生即将步入婚姻的殿堂，就在一家人满心欢喜之时，他却莫名出现恶心呕吐、神志不清的症状，甚至到了与人无法正常交流的地步，更令人痛心的是，他的精神行为也出现了异常。家人立即将官先生送瑞金医院治疗，消化内科肝病组医生根据病情表现，判断为希特林蛋白缺乏症。

爱吃零食引起医生警觉

订婚在即，病因却一直无法明确，家人一筹莫展也心急如焚。

医生一边梳理病史一边询问病情，疑点终于出现了。这不是官先生第一次发病，2018年同样出现过这样的症状，随后自行好转，官先生并未重视。两次发病前都有较重的体力活动，家属为给患者补充营养，特意予以“营养餐”加餐。入院后，当医生问起官先生平时的饮食习惯时，在旁的母亲称，“他从小就喜欢吃零食，瓜子花生不断，偏偏不爱吃饭，愁死人了！”恰恰这个回答让经验丰富的医生引起了警觉，认为官先生很可能存在某种特别的代谢障碍，导致血氨升高引发代谢性脑病，于是医生立即给他完善了血和尿的串联质谱，以及全外显子基因检测。

确诊是希特林蛋白缺乏症

根据检测结果，又结合官先生的临床表现症状，医生

判断官先生患有一种罕见病——希特林蛋白缺乏症。据医生介绍，这是由于线粒体内膜的一种名为希特林蛋白的运输蛋白缺乏导致的疾病，希特林蛋白缺乏时，线粒体内转出的天冬氨酸减少，尿素循环受阻，瓜氨酸蓄积，即发生瓜氨酸血症。

医生表示，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，这可能与摄入此类食物可刺激尿素合成，降低血氨，改善其症状有关。于是在药物治疗的基础上，他们给官先生制定了精细的饮食方案，维持低碳水化合物、高蛋白、高脂肪的饮食以及补充MCT(中链脂肪)饮食。

这是一种尿素循环代谢病

消化科专家表示，希特林蛋白缺乏症是一种遗传性代谢遗传病，也是一种继发性尿素循环障碍。病人通常不喜欢含有大量碳水化合物的食物，如米饭、面条或蛋糕、面包。相反，他们喜欢含有脂肪和蛋白质的食物，如



肉类、牛奶、乳制品、油炸食品和坚果。患者可以通过适当的饮食管理和医生的监测过正常的生活，不仅如此，由于这种疾病还存在着脂代谢异常，包括脂肪合成过多、脂肪酸氧化障碍，极有可能导致脂肪肝，甚至并发肝脏肿瘤。

医生提醒，这种类型的脂肪肝通常患者体重正常，与临床常见的肥胖相关的脂肪肝有很大区别，因此临床上对于体重正常，甚至消瘦的脂肪肝患者应注意希特林蛋白缺乏症的可能性。

据哈尔滨日报

29岁美女作家患罕见病去世 全球仅30多例，最初以为只是感冒

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，瞎书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。



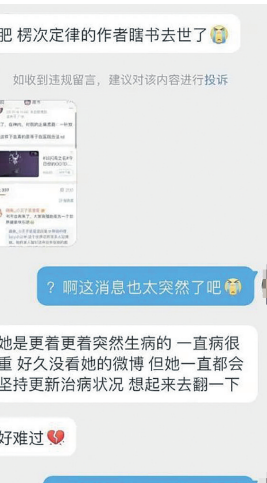
女作家瞎书

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认识的，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。



Advertisement for 'Shi Yang Tang' (康养堂) featuring various health products and contact information. Includes phone number 13018333716 and address in Chongqing.