

吃生鸡蛋、冷冻的生饺子馄饨，甚至狗粮……

14岁女孩患罕见病，成“贪吃的天使”



2月28日是第18个国际罕见病日，今年的主题为“不止罕见”。世界卫生组织按患病率定义罕见病，即患病人数占总人口的0.65‰至1‰，目前全球范围内统计的罕见病种类约为7000种。让我们关注罕见，点亮生命之光。

今天，让我们一起走进“贪吃的天使”——小胖威利的世界。

通讯员 王安茹
现代快报/记者 张宇
视觉中国供图



扫码看视频

你知道罕见病小胖威利综合征吗？

近期，南京医科大学第二附属医院小儿内分泌科的王安茹主任遇到一位因孩子太能吃而烦恼的妈妈。14岁的女孩倩倩（化名）身高139cm，体重达到145斤，还没发育，长得非常白，表情也很“呆萌”。经过一系列检查评估，倩倩确诊得了一种罕见病——普拉德威利综合征。

什么是普拉德威利综合征？

普拉德威利综合征(Prader-Willi syndrome, PWS)，俗称小胖威利综合征，又称为肌张力低下-智能障碍-性发育滞后-肥胖综合征，1956年由Prader、Labhart和Willi首次描述，是一种复杂的累及多系统的神经行为障碍性疾病。未经治疗的孩子通常在1-2岁后开始病态肥胖，持续食欲亢进，伴有内分泌紊乱、认知缺陷、感觉异常和行为困难。国外不同人群的发病率为1/10000~1/30000。

厨房上锁，还是挡不住孩子找东西吃

小胖威利的症状复杂，在不同年龄段表现不同，我们来看看倩倩的表现：

1. 食欲异常，从不能吃到吃不饱

小胖威利在新生儿和婴儿期表现为肌张力低下和喂养困难，在2到5岁之间食欲增加，到大约8岁时发展为明显的食欲亢进。倩倩妈妈说，倩倩刚出生那一年不太会吃奶，体重增长慢，住了几次院。她的身体发育和智力发育都比同龄宝宝偏慢。随着年龄增长，倩倩的情况逐渐改善，但新的问题出现了——两岁后，倩倩对食物产生了难以满足的渴望，体重迅速增加、严重肥胖。

倩倩的食欲亢进和脑子相关，饥饿/饱腹回路和下丘脑/垂体轴的下丘脑功能出现了障碍，她无法自我控制。

“在吃的方面，她比普通人聪明百倍！”倩倩妈妈说，“厨房肯定是上锁的，还是防不胜防，宝贝会偷拿钥匙去开厨房门，吃的东西无论藏到哪里都能翻出来。找不到能吃的正常食物，她甚至会吃生鸡蛋、直接吃速冻的饺子馄饨。只要是她认为能吃的，都可以进肚子，包括垃圾桶的

食物、狗粮、不认识的药片。”

2. 特征性面容和体征

小胖威利具有一些特征性的面容和体征，婴儿期更加明显：皮肤和头发色素减退、长颅、窄脸、杏仁眼、小嘴、薄上唇、嘴角向下、身材矮小，手、脚和生殖器官也较小。

倩倩的皮肤比爸爸妈妈更加白皙，她的脸比较窄，额头也很小，眼睛是单眼皮，长得像杏仁，嘴唇薄薄的、向下撇。现在已经14岁的倩倩，比同龄女孩的平均身高矮将近20厘米，和胖胖的身形相比，她的手和脚非常小。

3. 智力障碍和行为问题

小胖威利的智力发育低下，智商大多在50-70分之间，在学习和理解新事物方面可能会遇到困难。同时表现出一些行为问题，如脾气暴躁、易怒、固执、强迫行为，甚至情绪爆发和疼痛阈值过高而导致皮肤抓伤等，影响他们的日常生活和社交活动。

倩倩一直在上学，但从一年级开始各门功课就没有及格过，因此经常发脾气。后来学校经过讨论后允许倩倩只上学、不考试。

4. 性发育迟缓和肥胖并发症

小胖威利的孩子性发育迟缓、性腺功能低下、第二性征发育不全。倩倩14岁了还没有来月经，性激素水平低下，子宫卵巢也没怎么发育。

由于长期的食欲过度肥胖，小胖威利到了成年，将面临一系列肥胖相关并发症，如糖尿病、高血压、心血管疾病、睡眠呼吸暂停综合征等。这些并发症会严重影响患者的生活质量和预期寿命。

倩倩已经有糖尿病的表现，耳鼻喉科的睡眠多导图检测也发现她有严重的阻塞性睡眠呼吸暂停。

小胖威利的临床症状复杂，上述特征有助于医生进行初步诊断，但也容易被误诊为其他疾病。例如，婴幼儿期常被误诊为脑瘫，儿童期极易被误诊为单纯性肥胖症。

王主任团队根据倩倩婴儿期肌张力低下伴喂养困难，儿童期食欲过度、肥胖、智力障碍、特殊面容和体征等临床表现，结合遗传学精准检测，明确诊断倩倩为普拉德威利综合征。

如何帮助“贪吃的天使”改善生活质量

小胖威利综合征是一种复杂的遗传性疾病，目前尚无治愈办法，但早期诊断和合理干预对于改善其生活质量、预防严重并发症和延长寿命至关重要。

由于存在智力障碍和行为问题，家长和医护人员需要给予患儿充分的关爱和理解，通过综合管理和干预，改善生活质量，帮助他们更好地融入社会。具体方法如下：

1. 饮食营养管理

饮食管理是小胖威利综合征治疗的核心，包括控制食欲、营养支持和心理支持等行为干预。

南医大二附院小儿内分泌专科医生和营养科合作，制定倩倩的专属食谱，在避免高热量食物的同时，保证其生长所需营养。专科护士对倩倩的家人宣教提醒：将食物放在孩子不易接触的地方或上锁。同时，儿保心理科医生通过行为干预和心理辅导，帮助倩倩建立良好的饮食习惯，通过分散注意力、增加活动量等方式来减少她对食物的过度渴望。

2. 激素替代治疗

生长激素可促进生长、改善体脂率，同时改善智力发育，是小胖威利综合征的重要治疗手段之一。小胖威利一旦确诊，建议尽早治疗，2岁以内用药效果更佳。青春期发育迟缓的小胖威利青少年可能需要性激素治疗，部分患者可能需要补充甲状腺激素或糖皮质激素。

3. 长期管理与教育

小胖威利的孩子长期过度肥胖，易发生肥胖并发症，需要定期监测体重、身高、血压、血糖、血脂及各项内分泌指标，及时发现并处理异常问题。要鼓励贪吃的孩子保持规律运动，控制体重，定期进行健康检查。家庭成员需学习相关知识，掌握护理技巧，必要时寻求心理支持。

此外，特殊教育对于小胖威利来说也是非常重要的，根据患儿的智力水平和学习能力，制定个性化的教育计划，帮助他们掌握基本的生活技能和知识，提高其自理能力和适应能力。

这样洗澡的人
抗病力在悄悄降低

晚上暖暖地洗一个热水澡确实舒服，但天气乍暖还寒，是许多疾病的高发期，如果洗澡过于频繁，可能会带来健康隐患。

这样洗澡偷走抗病力

广东省佛山复星禅诚医院中医内科主任医师黎家楼表示，冷天频繁洗澡易使人体内阳气外泄，导致抗病能力下降。

中医认为，气候寒冷，人体腠理闭合，阳气内敛收藏，人们日常起居应无扰乎阳，无泄皮肤，使阳气不外泄，才符合冷天的养藏之道。若经常洗澡，可使腠理开泄，阳气外越，卫外功能失职，“邪之所凑，其气必虚”，风寒湿等外邪容易趁机侵犯人体而致病。

因此，频繁洗澡可使人体免疫力下降，易着凉感冒，甚至引起支气管炎、肺炎等呼吸道感染疾病。

洗澡过多会打乱气血收藏，使五脏六腑、四肢百骸、肌肤腠理得不到气血温煦和滋养，特别是本身就气血亏虚的人，“血虚易生风生燥”，易引起皮肤瘙痒、起屑等。

当然，不要频繁洗澡不是不洗澡。天冷腠理闭合，人们出汗少，一周洗2-3次即可。

冷天宜少洗澡，可以适当泡脚，不但能解除疲劳、改善睡眠，还能调节和温养各脏腑组织功能，达到防病、提高机体抵御疾病能力的目的。

5个错误的洗澡方式

中华医学会科学普及分会副主任委员董晓秋表示，洗个热水澡能消除疲劳、改善睡眠、舒筋活血，但以下错误洗澡方式要避免。

建议收藏这份科学洗澡手册

回到家不要马上洗澡

天冷的时候，从室外回到家，不要直接进卫生间洗澡，应休息30分钟至1个小时，让身体逐渐暖起来后再洗。

洗澡前补充水分

准备约500毫升温水，用1小时左右喝完。洗完澡也应该喝一些水，但不宜大口喝，以免一次性大量饮水增加心脏负担，少量多次饮水为宜。

空腹或太饱都不要洗澡

洗澡时，闷热环境会消耗人体部分能量，加上此时新陈代谢较快，导致人在洗澡时会出现饥饿感。如果没进餐就洗澡，易感到头晕、恶心。最好保持五六分饱的状态，但也不要吃得过饱。

水温与体温相当

水温最好不要超过40℃。先打开花洒，提高浴室温度，待浴室变暖后，再开始沐浴。若天气特别冷，或体质较差，也可以在洗澡前打开电暖炉、浴霸等。

控制洗澡时间

10到15分钟左右为宜，以免长时间处于封闭、不透气的的环境，导致身体缺氧、供血不足。浴室要有通风设备，可用换气扇促进空气流通。

洗后做好保暖

洗完澡突然冷刺激会引起冠状动脉骤然收缩，一定要把身上的水擦干，披上睡衣，待身体逐渐适应外面的温度后再走出浴室。

出汗后马上洗澡

人体出汗时，皮肤腠理正处于打开状态，此时洗澡，浴室内产生的大量热蒸汽会通过空气中的水分形成湿气，从而进入人体。

还有人喜欢出汗后冷水冲澡，冷水冲澡带走热量的同时，会引起上呼吸道血管收缩，使局部抗病力下降，容易引发感冒、伤风和气管炎等疾病。

运动后马上洗澡

运动时代谢旺盛，身体产热增加，心率加快、汗液蒸发、皮肤血管扩张、流向目标肌肉的血液增多，运动停止后还会持续一段时间。

皮肤还会不断向外散发热量，血管呈扩张状态，血液流量明显增多，这使身体其他地方的血流量相对减少，表现为血压降低。

若马上洗澡，会刺激皮肤血管进一步扩张，血流量高度集中，血液循环供应的重要脏器，如心脏或大脑供血不足。

洗澡水温太高

冷天洗澡，热水突然从头浇下来，大量血液集中到皮肤表面，可能造成心脏缺血、缺氧，导致头晕，诱发摔跤，甚至心脑血管疾病。

浴室门紧闭

门窗紧闭不通风，室内会越来越闷，易发生晕厥，加上浴室地面相对湿滑，一旦摔倒，身边没人，不能及时获救。

洗澡时间过长

洗澡时间过长会损伤皮肤角质层，易使皮肤干燥、瘙痒，还容易造成疲劳、大脑缺氧等。