

## ■ 开栏语

渐冻症、玻璃人、人鱼宝宝,这些大多数人陌生的名称背后,对应的是肌萎缩性侧索硬化症、血友病、先天性下肢畸形,也被统称为——罕见病。罕见病指在人群中患病率小于万分之一的疾病,目前全世界范围内已知的罕见病有7000多种。罕见病患者除了要经受病痛折磨,还面临着治疗难、用药贵、无法融入社会等问题。

每年2月的最后一天是“国际罕见病日”。在第17个国际罕见病日来临之际,本报特别推出系列报道“关爱万分之一的他们”。我们希望通过科普罕见病的相关知识、记录患者的就医故事等,提高公众对罕见病的认知。关注就是力量,关注更是支持。我们相信,“万分之一的他们”值得被更多关注和支持。我们期待,“万分之一的他们”能走出无助的孤岛。

## ■ “关爱万分之一的他们”系列报道

## 40岁护工手使不上劲 10岁男孩走路像鸭子 原来他们患上了 罕见病

杜氏肌营养不良、面肩肱型肌营养不良、三型糖原累积病……这些听起来拗口又陌生的疾病都属于神经肌肉病的一种,由于发病率低,所有具有遗传性的神经肌肉病都属于罕见病的范畴,甚至是超级罕见病。在宁波市第二医院神经内科神经肌肉病专病门诊,每年能确诊十几例这类疾病的患者,每位患者背后都有一段辛酸的故事。



严旺医生在看肌活检病理切片。

### 1 靠力气吃饭的她 突然感觉手臂没了力气

今年40多岁的小梅(化名)来自外地农村,因为丈夫体弱多病,又要负担两个子女的学习费用,她多年前就来到宁波打工。小梅在工地、工厂都干过,直到找到一份当护工的工作,她的生活才稳定了下来。小梅干活勤快,雇主对她都很满意。照顾生活不能自理的老人,必须有一把子力气,特别是两只手臂因为经常要抱着老人翻身格外有力气。

不过两年前,小梅突然发现自己的手使不上劲了,以前一个人能轻松抱起的老人,现在必须请人帮忙才能完成。一次两次没啥问题,但时间长了,小梅心里越来越慌,如

果自己的手一直这样,护工这份工作肯定是干不下去了。但一想到去医院看病的花费,小梅犹豫了。

雇主的女儿看到小梅的难处,主动带她来到市二院。经过检查,小梅的骨骼和颈椎都没有问题,医生追问了解到小梅从多年前就出现过手无力的情况,怀疑她很可能是患上了神经肌肉病的一种。

经过肌肉活检和基因检测,医生最终确诊小梅是一位面肩肱型肌营养不良的患者。这种病的发病率只有4/100万,约95%的患者20岁前出现症状,容易侵犯颜面、肩胛及上臂肌肉,也可以累及骨盆肌群和下肢,引起肌萎缩、肌无力。

“这种病不会致命,但几个部位的肌肉持续萎缩会严重影响患者的生活质量。”宁波市第二医院神经内科严旺副主任医师专注于神经肌肉病十余年,是宁波为数不多的专攻这类罕见病的医生。严旺说,在罕见病目录里的神经肌肉病有几十种,像小梅这样的面肩肱型肌营养不良的患者,他在十年间也就确诊了不超过5例。

经过住院治疗后,小梅的症状明显缓解,通过康复锻炼,她的肌肉力量慢慢恢复。如今2年过去了,凭借坚强的意志力,小梅已经重返护工岗位继续工作。

### 2 男孩经常摔倒 原来并不是因为缺钙

在神经肌肉病的大家族中,有不少罕见病是致命的。

10岁的小强(化名)长得高高壮壮,一眼看上去很难把这孩子和身体不好联系起来。不过当小强迈开步,你就能感觉到他和别的孩子不一样。他总是挺着肚子走路,像鸭子一样。

小强的家长回忆,小强从小走路就和别的孩子不一样,总是更容易摔倒。之前家长总以为是孩子生长快缺钙,但补钙后效果并不是很明显。直到小强长到10岁,身高体重和别的孩子差不多,就是走路还是感觉不对劲,这才带他到医院去检查。

通过小强的病史和表现,严旺怀疑这是一位杜氏肌营养不良的患者。通过肌肉活检,病理诊断证实

了医生的判断。

“杜氏肌营养不良患者多在3至5岁起病,不少患儿在9至12岁丧失独立行走能力,多数患者因呼吸或心力衰竭在30岁前失去生命。”严旺介绍,杜氏肌营养不良症是比较常见的罕见病,因基因缺陷所导致,根据我国流行病学数据,在存活男婴中发病率约1/3850,临床表现主要包括进行性四肢及躯干肌肉无力萎缩、骨骼变形、呼吸功能衰竭、扩张型心肌病等。所幸对于这种疾病近两年也有针对性的药物上市,可以明显改善患者的生存状况。

在确诊神经肌肉病过程中,医生多次提到肌活检,这到底是一种怎样的检查?严旺介绍,肌活检是一种留取肌肉标本用以进行病理、

生化、基因等检查的操作,对准确诊断肌病非常重要。医生通常选取上臂、大腿前侧、小腿后侧的肌肉进行病理检查,由于截取的肌肉组织体积很小,切口愈合后不影响肢体的正常功能。

“我们在工作中遇到有遗传倾向的罕见病患者,常常会建议患者的家人也来做基因检测,但遗憾的是,很多患者因为种种原因拒绝进一步检查。”严旺介绍,医生建议患者家人接受基因检测的目的,是希望找到家人的基因缺陷,尽早干预患者,提高患者生存质量,并进一步了解基因的遗传方式,想办法阻断这种疾病在患者下一代、下一代中出现,避免悲剧重演。

记者 孙美星 通讯员 郑轲 文/摄

## “我们比过年还开心” 早产“拇指姑娘”出院了

“太感谢了,宝宝生下来才28周,谢谢医生护士们救了她!”“我们也总算放下了心。宝宝能健康出院,我们比过年还开心。”近日,一对父母抱着早产女婴茂茂(化名),一遍遍地向宁波市奉化区人民医院新生儿科主任邓素翰等医护人员表达感谢。

事情要从去年的12月底说起。茂茂的妈妈当时才怀孕28周左右,她在家中突然觉得不适,便拨打了120,随后被紧急送入奉化区人民医院,医生诊断其为“胎膜早破、先兆早产”。被送到医院后,茂茂妈妈马上被送往产房。10分钟后,茂茂出生了。

“茂茂当时太小了,胳膊只有成人的手指大小。”邓素翰回忆,茂茂在妈妈肚子里少发育了3个月,出生体重只有1100克,是正常新生儿的1/3左右。由于胎龄过小,茂茂全身的各个脏器功能发育都很不成熟。

茂茂出生后,新生儿救治转运团队第一时间赶到现场,快速稳定住生命体征后,由T组合+转运暖箱将茂茂送入新生儿监护病房。

呼吸关,是茂茂面临的第一个关卡。在医护人员的精心呵护下,茂茂的呼吸能力越来越强。到出院前,她的呼吸已经很稳定了。

喂养关,也是茂茂面临的一场“大考”。据介绍,精细化的营养管理是茂茂存活和成长的关键因素。新生儿团队每天针对茂茂制定个体化方案,密切监测各项指标,逐渐增加喂养量。终于,在她生后一个多月实现了全肠道营养。到出院时,茂茂已经每次能喝下60毫升奶液,完全能够满足自己的生长发育需求。

“70多天里,我们及时处理各种并发症,先后解决了动脉导管未闭、细菌感染、病理性黄疸、贫血、电解质紊乱、支气管肺发育不良等多个并发症。”邓素翰说,任何一个并发症对茂茂来说都可能是一次致命的打击,需要医护人员胆大心细地陪着她闯关过槛。比如,茂茂出生后第三天,出现了呼吸、心跳暂停。医护人员第一时间发现并开展心肺复苏。对当时堪比“拇指姑娘”的茂茂来说,按压的力度稍微大一点,都可能导致气胸等严重并发症,这对救治手法的精准度、力度都提出了很高的要求。

记者 王颖 通讯员 马碧幸 文/摄



医护人员正在精心呵护早产儿茂茂。