硬皮病会让患者形成“面具脸”

今天是第十四个世界罕见病日 这些罕见病您了解吗

硬皮病、血友病、戈谢病、渐冻症……这些发病率极低的罕见病，也叫“孤儿病”。今天是第十四个世界罕见病日，都说“物以稀为贵”，可对于罕见病患者来说，稀少意味着旁人难以想象的痛苦。

1岁半男孩患上自毁容貌综合征

1岁半的芊芊有双明亮的大眼睛，乖巧可爱。令人痛心的是，他患有一种罕见的可怕病——自毁容貌综合征（Lesch-Nyhan综合征）。据介绍，这种病的可怕之处在于，患者会不受控制地自残，伤害自己，比如咬嘴唇、咬手指，即便痛得大叫，也无法停止。宁波市妇儿医院出生缺陷综合防治中心实验室主任李海波说，这种代谢遗传病的发病率只有三十八万分之一。

王女士回忆，当初孕检、产检都很正常，芊芊出生时也一切顺利。但在5个月常规检查时，儿保医生发现，芊芊还不会抬头，建议进一步检查。

四处求医问药，最终在上海确诊——芊芊患的是一种叫自毁容貌综合征的代谢遗传病。李海波介绍，该病的致病原因，有的为母亲遗传，有的是新发的基因突变，芊芊属于后者。

诊断明确了，但治疗方面医生并没什么好的建议。目前，王女士除了给儿子服用一些调节肌张力和降低尿酸的对症药物外，唯一能做的，就是坚持康复训练。而降尿酸药物的副作用大，使用剂量调节非常困难。

自从芊芊确诊后，王女士一家人的生活就被彻底打乱：全家人几乎都丢下了工作，全身心扑到儿子身上。用王女士的话说，都在努力地为儿子活着。每天上午9点，王女士准时把芊芊送到康复医院做运动康复，降低芊芊四肢的肌张力，持续到中午12点多才回家，晚饭后还要进行游泳训练。

在李海波的帮助下，王女士加入了这个罕见病的病友群，同来自全国各地的20多名家长分享护理经验，相互安慰，扶持前行。

硬皮病会让患者形成“面具脸”

对于普通人来说，微笑是再普通不过的事儿，但王女士已经好几年没有笑过了。她或许有过发自内心的微笑，但别人根本看不出来，因为她患上了一种极少见的疾病——硬皮病。这种罕见病会导致患者表情僵硬，笑容渐失，甚至肺部硬如皮革，呼吸困难。硬皮病最显著的外貌特征为全身皮肤增厚发硬，失去原有的弹性，造成正常面纹消失，鼻翼缩小、嘴唇变薄，形成“面具脸”。

对于今年已经50多岁的王女士来说，“难看一点”或许可以接受，但硬皮病并不是只影响容貌这么简单。硬皮病患者最怕过冬，寒冷的刺激会让其原本脆弱的皮肤更加不堪重负，导致僵硬、甚至坏死。

9年前的一个冬天，用冷水洗了东西后，王女士发现自己的手指有了变化：先是发白，然后是发青，随后手指肿胀起来，给手指保暖后，这种症状就缓解了。刚开始，王女士没有放在心上，几年后情况越来越糟糕。多次求医后，王女士在中国科学院大学宁波华美医院（市第二医院）风湿免疫科被确诊为硬皮病。

几个月前，在一次用冷水洗衣服后，王女士的硬皮病再度发作，手指肿胀、发硬、疼痛，右手远端的一节手指竟然发黑，到医院一看，这手指要坏死了，面临截肢的风险。经过精心治疗，医生最终为她保住了手指。

“硬皮病病因及发病机制尚未完全明确，一般认为与遗传易感性、环境、感染以及免疫异常等因素有关。这个疾病也没有特效药物，只能通过辅助药物控制病情进展，最危险的是这种疾病会导致肺部、心脏等其他重要脏器的硬化（纤维化），这是硬皮病患者死亡的主要原因。”国科大华美医院风湿免疫科主任陈勇主任医师介绍，每年在门诊，他都能遇到几个新发病的硬皮病患者，多见于女性，发病率在万分之七左右。

易被误诊为恶性肿瘤的IgG4相关性疾病

同样是罹患罕见病，宁波市民王先生被确诊的过程更为曲折。原来，今年50多岁的王先生因为突发阻塞性黄疸，又发现肝脏部位有肿块，怀疑可能是患上了肝癌，当时王先生和家人都吓坏了。但在手术中发现，导致王先生黄疸的可能另有原因。经确诊，他患的是IgG4相关性胆管炎，IgG4相关性疾病的一种，这是一种非常罕见的疾病，2010年才在国际上确认，家人听到这个结果都长舒了一口气。之后，王先生被转到国科大华美医院风湿免疫科主任陈勇主任医师所在的科室进行治疗。

“IgG4相关性疾病（IgG4-RD），是一种慢性、进行性炎症伴纤维化的疾病，可累及多个脏器，好发于中老年男性。由于易于形成肿块性病变，常被误诊为恶性肿瘤。”陈勇介绍，IgG4相关性疾病目前还不清楚，据国外报道，年发病率为0.28/10万~1.08/10万，我国尚未进行流行病学研究。

延伸阅读

我国有各类罕见病患者约2000万

每年2月的最后一天是世界罕见病日，罕见病是指那些发病率极低的疾病。罕见疾病又称“孤儿病”，在我国没有明确的定义。根据世界卫生组织（WHO）的定义，罕见病为患病人数占总人口的0.65‰～1‰的疾病。据统计，目前全球有3亿罕见病病人。

2018年5月，国家卫生健康委员会等5部门联合发布了第一批罕见病目录，共涉及121种疾病，包括血友病、白化病、硬皮病等。根据有关机构数据，我国有各类罕见病患者约2000万。

陈勇介绍，罕见病发病数量少，且每个专科都有，诊断难是罕见病防治的痛点。而提高医务人员和公众对罕见病的认识，有助于引起各界对罕见病的关注。

记者 孙美星 程鑫
通讯员 郑轲 马蝶翼

讣告

家父刘桂荣（康宁医院原院长）因病于昨日17点47分逝世，享年93岁。兹定于2月28日15:30在宁波市殡仪馆（鄞州区大屋里80）福寿堂举行告别仪式！

孝子：刘国栋　孝媳：王亚萍
孝女：刘国屏　孝婿：徐智慧　孝女：刘国钰　泣告。