



国际确认罕见病超过7000种,我国共有1680万罕见病人 罕见病并不罕见,患者往往承担了巨大的痛苦和经济负担 避免罕见病 产前三级预防很重要

40岁出头的王师傅一向身体健康,半年前却突然出现双腿无力、行走困难的状况,最后确诊为之前从未听说过的罕见病“多发性硬化”。

据了解,目前国际确认的罕见病超过了7000种,约占人类疾病的10%。由于我国人口基数大,罕见病总患病人数在我国约有1680万,因此罕见病在我国并不罕见。

昨天是世界罕见病日,今年的主题是“连接健康和社会关怀”。

□通讯员 郑轲 张林霞 马蝶翼
金报记者 贺艳

40岁男子突然腿脚没劲 被确诊为多发性硬化症

半年前,王师傅突然走不动路了。“两条腿没有劲,本来踩上去稳稳的,现在跟踩在棉花上一样。”正值壮年,以往没病没痛的他一开始以为是工作太累了。休息几天,感觉有点好转。没想到,不到一个星期,这种无力感再次袭来。就这样反反复复整整半年,情况时好时坏。

半个月前,情况再一次恶化。王师傅的双腿提不起一点力气,上下楼梯都要旁人搀扶。到国科大华美医院(宁波二院)神经内科就诊,一查发现颅脑双侧有多发病灶。经过再三排查,最后确诊为多发性硬化。这种病,王师傅和家人之前从来没有听说过。

据该院神经内一科俞虎副主任医师介绍,这种疾病在高加索人群中并不少见,但在黄种人、黑人中发病率较低,在我国属于罕见病。“该疾病是以中枢神经系统脱髓鞘病变为主要特点的自身免疫病,每年都会碰到。”电影《她比烟花还寂寞》原型英国天才大提琴家杰奎琳·杜普蕾也是因为罹患多发性硬化症不得不早早告别舞台。

“很多罕见病因为早期难以诊断,所以耽误了最佳治疗期,等到确诊时病情已经严重。”俞虎继续介绍说,多发性硬化症早期症状多种多样,可以表现为躯体麻木、肢体运动障碍、疲劳、视力下降等等。这些症状缺乏特异性,甚至疾病反复发作表现出不同的症状,很容易误诊为脑血管病、颈椎病乃至焦虑症。

俞虎介绍说,如未接受正规治疗,多发性硬化病在一年内的复发率为20%-30%,可以说这一终身、进行性、致残性的中枢神经系统疾病就像一颗“定时炸弹”,发展到最后会出现肢体残疾、视力受损、智力减退等症状,不少患者因此背负了巨大的心理负担。

这一疾病的治疗分为急性期治疗和缓解期治疗。当疾病急性发作时,需要尽早接受激素冲击等治疗,尽可能恢复肢体功能,减少后遗症。疾病缓解期,患者则需要接受疾病修饰治疗,从而预防复发,延长缓解期时间,延缓残疾进展、提高生活质量。每个月的治疗费用根据病情和用药选择,在一万至几千不等。



资料图片

胸腔上开了个口子 每天能排出500多毫升积水

今年68岁的老朱是一名POEMS综合征患者。

据李惠利东部医院血液科主任乐静介绍,这是一种与浆细胞病有关的多系统病变,临床上以多发性周围神经病(polyneuropathy)、脏器肿大(organomegaly)、内分泌障碍(endocrinopathy)、M蛋白(monoclonalprotein)血症和皮肤病变(skin changes)为特征,取各种病变术语英文首字母组合命名为POEMS综合征。2018年5月11日,国家卫生健康委员会等5部门联合制定了《第一批罕见病目录》,poems综合征被收录其中。

5年前,老朱身上莫名出现水肿,还伴有头晕、腹胀、呼吸困难等症状。他辗转内分泌科、神经内科、肾内科等科室,该做的检查都做了,该吃的药也吃了,但病情始终在反复。后来,老朱来到血液科,一一排查,这才被确诊为poems综合征。

“这日子是过一天赚一天。”老朱还算乐观,采访时还开着玩笑。

为了排出身上的积水,减轻水肿、腹胀等症状,医生在老朱的胸腔开了个口子,接了一根引流管,每天能排出500多毫升的水。

乐静说,POEMS综合征患者非常痛苦,腹腔有积水会引起腹胀,让人没有食欲;胸腔有积水会引起呼吸困难;血液不流畅会引起头晕等。

身体的痛苦是一方面,去年12月份之前,老朱还承担了沉重的经济压力。他说,每个月的医药费要花掉四万多,家里的积蓄花完不说,亲戚朋友能借的都借遍了。现在,因为在吃的药已经纳入了医保,每个月自费部分只要4000多。这对老朱来说,压力已经大为减轻。

近三年来,乐静所在的血液科接诊了5个像老朱这样的POEMS综合征患者,他们都是经过几个月、半年甚至一年的不断求医,最终才确诊。让人揪心的是,目前这种病的发病机制尚未明确。

乐静介绍说,这些年来,仅李惠利东部医院血液科诊断出的罕见病还包括血栓性血小

板减少性紫癜、朗格罕斯组织细胞增生症、血友病、阵发性睡眠性血红蛋白尿等。

罕见病要早诊早治 产前三级预防可有效避免

“罕见病早诊早治非常重要。”宁波市妇儿医院筛查中心主任余庆介绍说,目前新生儿疾病筛查包括51种,其中23名被列入《第一批罕见病目录》。据该院统计数据,从2014年至2018年底,该院筛查中心确诊了21-羟化酶缺乏症、原发性肉碱缺乏症、瓜氨酸血症、同型半胱氨酸血症、甲基丙二酸血症、苯丙酮尿症等罕见病。其中,苯丙酮尿症最多,确诊了31例。

今年21岁的小明(化名)就是一个苯丙酮尿症患者。据余庆介绍,这是一种氨基酸代谢病,这种病可导致智力低下、精神神经症状、湿疹、皮肤抓痕征及色素脱失和鼠气味等、脑电图异常等。如果早诊早治,智力能保持正常,脑电图异常也可得到恢复。

庆幸的是,小明出生没多久,就在宁波市妇儿医院得到了明确诊断。随后,父母根据医嘱,严格控制饮食中的蛋白质摄入量,每次吃饭的摄入量都要用秤称好。在父母的悉心呵护下,小明健康成长,而且学习成绩还不错,考上了大学。看到阳光帅气的小明,余庆和同事都颇为欣慰。

余庆介绍说,在目前已知罕见病中,80%属于基因缺陷疾病,与遗传有关。做好罕见病产前的三级预防,可有效避免出生缺陷患儿的出生。

第一级:孕前进行优生四项、夫妻双方进行染色体检查,基因携带者筛查,看是否携带致病基因;第二级:孕期可进行血友病、肌营养不良等罕见病的产前诊断;第三级预防:新生儿筛查,出生后采足跟血就能检测苯丙酮尿症、甲状腺功能低下症等罕见病,一旦确诊,越早干预,及时治疗,效果越好。