有一种病,叫"判了死刑,缓期执行"

『编者按』

三年前,一场始于美国的冰桶挑战,让渐冻人走入大众视野,然而,还有更多的罕见病人却很少出现在人们的视野。

"歌舞伎症"、"牛奶咖啡斑"、"快乐木偶"、"蓝嘴唇"……这些名字与快乐无关,却与生死相连。罕见病因难以治愈,患者不仅要承受身体的痛苦,还有来自心灵的孤独和被歧视。尤其儿童罕见病,很少能活过四岁。

根据世界卫生组织的定义,罕见病是指患病人口占总人口比例在0.65‰-1‰之间的疾病。这类病发病率极低,但患者人群合起来也相当庞大。目前国际上公认的罕见病近7000种,约占人类疾病种类的10%,只有不到1%的罕见病有有效治疗方法,给患者家庭造成巨大痛苦。据粗略统计,我国罕见病患者有上千万人,罕见病种类也有上千种。

2月的最后一天是国际罕见病日,只有在这样的日子里,这些群体才容易被想起。

"罕见病"在山东不罕见

专家呼吁,列出罕见病目录,对其设置专项补贴

□通讯员 于莉娟
□记者 阚乐乐 张炜伟

之所以称之为"罕见病",就是因为患病人数极少。然而,在山东,罕见病群体总体数量并不少。咱们在街边常看到的乞讨者,很多就是罕见病患者,比如"海豹儿",即没有臂和腿,手和脚直接长在躯干上。

门诊量不少,成人发病率渐高

"病历本一大堆,医院去了十几家",山东大学齐鲁医院神经内科主任医师焉传祝描述的罕见病患者看病经历并不夸张,他表示,治疗罕见病很大问题在于诊断不了,治不了。但随着精准医疗的发展,越来越多的病更容易找到病源了。

据焉传祝介绍,在罕见病中,基因、代谢、先天性的疾病占到80%,这其中神经科,包括脑、脊髓、周围神经、肌肉的罕见病占百分之六七十。像齐鲁医院这样的三甲医院,神经科一周此类的病例大约就有30-50例。比如脂质沉积性肌病,是一种肌肉中有异常含量的脂质沉积的病,在全国大约有300-500例,齐鲁医院就占了80多例。

山东大学齐鲁医院儿童医疗中心神经科副主任李保敏临床工作多年,几乎每个月也都会收治一些所谓的"罕见病"小患儿。"山东本身人口基数大,罕见病集合起来的数量并不在少数,并且每年新发的患者也不少。"李保敏介绍道。

此外,而像大家还算熟悉的"渐冻人",成人发病率也越来越高,"这类病症会四肢无力,渐渐吞咽困难、呼吸困难。现在每周基本都会有3-5例的门诊患者。"焉传祝表示。

有些罕见病"有救"

由于罕见病基本为基因突变或者家族遗传所致,基因突变导致相应蛋白质功能发生了改变,所以想根治只能从基因角度来进行,在进行基因检测、霉检测后,也有一些治疗之法。

李保敏表示,目前一半以上的罕见病起病于儿童时期,尤其是一些罕见病有典型症状,这就需要家长密切关注孩子的生长发育情况。"比如戊二酸尿症唯一典型的症状是头大,所以如果孩子头围增长过快的话就要考虑是不是有这方面的疾病,再比如身上有多块色斑也要注意是不是有罕见病。"李保敏提醒家长,如果孩子的智力发育和身体发育与其他孩子差距过大时,家长一定要有这方面的意识。

"庞贝病等基因突变导致酶功能缺陷的罕见病就可以用酶替代的方法来治疗;苯丙酮尿症也可以通过给孩子喂养特殊的奶粉,这样孩子将来基本接近正常。"李保敏介绍。

之前提到的齐鲁医院接治的脂质沉积性肌病,焉传祝表示,"给患者些B2就会好很多"。还有像极易被误诊的甲基丙二酸血症,通过给予B12及限制饮食等方法,也可以得到较好的治疗效果。

专家呼吁加大支持力度

事实上,即便是酶替代的方法也并不能完全根治罕见病,只能在一定情况下缓解症状。更多的罕见病,除了治疗上的难度,还有治疗的"昂贵"。

"治疗罕见病的药物往往是特效药,基本需要进口,而且价格不菲。比如依维莫司对结节性硬化有效,可是一瓶药四五千元,30粒的用量小孩子最多只能吃一个月,而这仅仅是一种口服药而已。"李保敏介绍。

值得高兴的是,有些罕见病药物已经进入医保,比如治疗渐冻人药物力如太;戈谢病治疗药物也在青岛被纳入医保。但这样的药物屈指可数,更多的外来药难入医保不说,批文也难拿。

焉传祝呼吁罕见病要列出一个目录,目录内的疾病能得到相应的支持。李保敏也建议把罕见病患者信息整理成库,为他们提供一些特殊药物或儿童特殊奶粉上的支持。

宣传片 2016国际罕见病日

《春天在哪里》罕见病宣传片

《我的妈妈不爱笑》罕见病宣传片

SMA和我们 美儿的故事——

指导专家

焉传祝
山东大学齐鲁医院

医学博士,现任山东大学齐鲁医院神经内科主任,博士生导师,山东大学神经病学系主任,兼山东大学齐鲁医院(青岛)副院长,脑科中心主任。

主要研究方向为神经肌肉、神经遗传代谢疾病和神经系统罕见病。擅长神经系统遗传变性疾病、肌无力、肌萎缩、周围神经疾病以及神经免疫疾病等神经系统疑难危重和罕见病的诊治。

目前任中华医学会神经病学分会常务委员,神经肌肉病学组组长和神经病理学组副组长,山东省医学会神经内科分会副主任委员,罕见病分会副主任委员。2006年被评为山东省卫生系统杰出中青年科技人才。2016年获评青岛市第三批创新领军人才。

门诊时间:济南:周五上午
青岛:周三上午

李保敏
山东大学齐鲁医院

主任医师,现为山东大学齐鲁医院儿科神经专业主任,儿科教研室副主任,博士生导师。

主要从事儿科神经系统疾病的诊断与治疗,尤其癫痫、脑电图方面的研究。

兼任中华医学会儿科分会神经学组委员,中国抗癫痫协会脑电图与神经电生理分会常务委员,中国医师协会儿科神经疾病专业委员会委员,山东省抗癫痫协会常务理事,山东省抗癫痫协会脑电图与神经电生理委员会主任委员,山东省儿童脑瘫康复医学会副主任委员等。

门诊时间:周二全天

山东启动罕见病例信息登记

罕见病例注册登记是国际通行的举措,是罕见病防治的基础性工作,但在我国长期未得到实施。

山东省卫生计生委近日发布通知,决定从自2017年3月1日起在全省三级甲等综合医院、三级甲等儿童医院、三级甲等妇幼保健院开展罕见病例登记工作,首批登记的罕见病病种68种。

"山东省卫生计生委副主任仇冰玉说,病例注册登记,有利于精确掌握罕见病患病现状,为相关卫生决策提供依据;有利于合理整合优势医疗单位的诊疗经验,提高罕见病诊疗水平,减少误诊误治。

"十二五"期间,山东省医科院作为牵头单位立项并完成了首个国家级罕见病综合性防治研究项目,开展了目前为止国内最大规模的罕见病摸底调查,建立了罕见疾病临床资源库,登记了1万多例罕见病例的临床信息。

相关病例

抽风不一定是癫痫

表现和疾病之间并不是绝对的"A对应B"的关系。

1岁多的卓卓(化名)一个多月前出现了不明原因地抽风症状,父母以为孩子得了癫痫,急忙带孩子到医院诊治,竟确诊为结节性硬化。

"这个孩子特殊的地方在于身上有脱色斑。"李保敏表示。在对孩子的父母进行相应询问和检查时,孩子父亲背部的鲨鱼皮样斑引起了她的注意。"孩子父亲身上不仅有鲨鱼皮样斑,还有不大明显的脱色斑,这说明父子有遗传的因素,结合核磁共振和其他结果,诊断为结节性硬化。"

但令孩子家长困惑的是,为什么孩子出现了抽风的情况,但父亲却一切都正常。对此,李保敏表示:"结节性硬化不仅可以长在身体上,还可以长在大脑、心脏,年龄大的可能长在肺部,全身都可以。长在脑子里会影响大脑神经进而表现出外部症状。"

记者 张炜伟

胎记多了可能是病

同同(化名)出生时身上就有几块胎记,但孩子活泼可爱,家人也没放在心上。可是好景不长,同同出现了抽搐的症状,到了医院一检查,却被确诊为神经纤维瘤病。神经纤维瘤病为常染色体显性遗传病,是基因缺陷使神经嵴细胞发育异常导致的多系统损害。孩子身上的"胎记"实则是这种病的临床表现之一。"这种斑我们叫牛奶咖啡斑,牛奶和咖啡混合后的棕色斑,几乎所有病例出生时可见皮肤牛奶咖啡斑,这个孩子也是。"李保敏说,如果患者身上牛奶咖啡斑超过6块,那就要考虑是不是得了神经纤维瘤病。 记者 张炜伟

两个孩子均死于"心脏肥大"

1岁的多多(化名)刚出生不久就被确诊为肥厚性心肌病,让妈妈陈女士痛苦不已。曾经,她的第一个孩子也因为肥厚性心肌病而夭折,多多的降生是她全部的希望。

在经过医生检查后,多多的"心脏肥大"明确为庞贝病。这种病一般在出生后不久即发病,表现为严重肌张力低下、无力、肝脏肿大、心脏扩大。发育在生后几周或几个月内正常,但随疾病进展发育减慢。患儿逐渐出现吞咽困难、舌体突出增大,多数患儿因呼吸或心脏并发症在2岁前死亡。

"当一个家族中出现了病情聚集现象的时候,就要考虑是不是遗传方面的罕见病。"李保敏表示,这种情况孕妇要多关注,"如果孕妇在孕期时通过羊水穿刺对胎儿进行基因检查,确定胎儿基因突变的位点,如果位点是由遗传而来,那就可以避免第二个患儿的出生。" 记者 张炜伟