

第12届国际罕见病日 听听罕见病医生的心里话 以真情连接时代与生命

▲《医师报》融媒体记者 宗俊琳 熊文爽 宋晶



关联阅读全文
扫一扫

每年二月的最后一天是国际罕见病日。2月28日是第12届国际罕见病日。在“连接健康和社会关怀”的主题背景下，医师报记者兵分几路，走近罕见病专家，就他们所接触的罕见病患者、治疗状况、生存状况及社会关怀等问题进行深入交流。我们用文字记录下一个个充满真情、勇气、坚强与爱的罕见病故事。

从容淡定走“罕见”之路

口述：中日医院运动障碍与神经遗传病研究中心负责人 顾卫红



顾卫红参加研讨会

下了顾大夫新浪博客的第一篇博文，《感动》。

在病友群里，这样的故事，还有很多，很多。这些勇气、毅力和人间真情，陪伴着我，一路边走边写，如今已近800篇，其中90%与罕见病相关，记录着我这些年行医的经验、体会，与患者的交流和他们的故事。

源于感性，从此，我走上了一条“罕见”之路。尽管遇到过很多困难、挫折与挑战，但这份与患者的共情和感动一直延续至今，让我的人生更加充实，生命更加饱满，内心更加从容淡定。

我常常想，一个医生能做什么？首先，我要做好本职工作，同时，我还要追踪最新的科研进展，推动尽早解决实际问题。我们建立了运动障碍与神经遗传病专病门诊，采集患者的临床表型，建立资料库，数据库和DNA库。第二步，结合临床表型进行基因检测，结果解读，遗传咨询。同时，开展多学科会诊，综合干预，患者管理。

罕见病绝对不是一个单纯的医学术语，它包含很多社会学概念，需要更多的人、更多行业、更多角色参与进来，共同协作。

我和一些专业志愿者共同发起建立了CHPO，即中文人类表型标准用语联盟。我们与HPO建立联系，获得授权，将HPO翻译成中文，推动罕见病表型的标准化。另外，我还参与中文版GeneReviews的筹备和建设。最近，我们在修订OMIM疾病中文名录。这些工作都是罕见病/遗传病医疗领域的基础建设，至关重要。这些年，我越来越意识到，秩序，才是最大的公益，而建立秩序的最关键之处就是连接。在今天这个生物科技与大数据相结合的时代，医学早已成为一个跨学科的专业。医生可以成为生命科学时代的连接者。

我希望，更多的医生能够参与连接工作，建立真正以患者为中心的医疗模式，造福患者。

2009年，一名年轻人来到我的门诊咨询病情。他的态度很谦恭，欲言又止。他是家里的独子，很孝顺。在北京，大学毕业后留校任教。他的问题是，女朋友家里有遗传性共济失调家族史，父亲已经卧床了。

这个年轻人面临着两难的境地。一方面，他不忍心与女朋友分手，另一方面，他无法向自己的父母开口提及此事。

他问我该怎么办？我如实告诉他当前的医学认知——通过家族史判断，他女朋友的家族应该有遗传性共济失调，而且是常染色体显性遗传。首先，要通过检测患者来明确致病基因。患者的每一个后代都有50%的概率遗传致病突变。

经过一番周折，他取到了女朋友父亲的血样，送到我们的实验室进行基因检测，结果显示，SCA3，即脊髓小脑共济失调三型。很不幸，他的女朋友遗传了父亲的致病突变。

几个月后，他又来到我的门诊。他坦诚地告诉我，“顾大夫，我已经和女朋友登记结婚了，父母还不知道。我请求您，如果有一天，我妻子怀孕了，请您帮我们做产前检测。一个健康的孩子，可以让我的父母度过一个安详幸福的晚年。如果哪一天，我的妻子真的发病了，也许，那时，我的父母已经不在这个人世了，这样，他们也不必为我担心了。”

这件事对我触动很大，我写

不让江湖骗子骗钱骗命

口述：解放军总医院第三医学中心神经内科主任 吴士文

“大夫，我已经把房子卖了，这次打算最后一次出来给孩子看病了。”他担着他的全部家产，两个大袋子。只要听说有医院能治这个病，无论是传闻，还是网上广告，他们就过去。面对他，我心里特别难过，我说：“你把房子卖了，回农村住哪啊？”他说：“不行，为了孩子，只要有一线希望，我就得试试。”对治疗的过度渴望和盲目，让很多患者经常被江湖术士蒙骗了钱财。我劝他赶快回家，把房子赎回来，接受目前最科学的治疗与照料，接受目前最科学的治疗与照料，让他赶快回家，把房子赎回来，接受目前最科学的治疗与照料，接受目前最科学的治疗与照料。

第一件事，我们到公益性患者组织中帮助他们，进行科普，做标准化治疗与照料的推广，鼓励患者配合治疗。

第二件事，我们开设联合门诊，解答患者的咨询，帮助患者提前在网上预约挂号，为患者制订最好的就诊流程，并提供多学科联合会诊。

第三件事，2012年，我们建立了DMD注册登记网，建立了国内DMD临床及随访数据体系，具有很大的研究价值。

第四件事，积极组织、推动国内外DMD学术交流与研究。我们每两年与DMD患者组织联合举办“DMD国际医患交流大会”，推动DMD的国际交流，促进国内DMD的研究。

2018年，PTC124治疗无义突变DMD全球临床

试验已在中国启动，为患者带来很大的期望和信心。

最近，大量DMD基因药物正在研发，甚至计划上市。我们一直坚信，不久的将来，患有DMD的孩子都能够实现自己的梦想，未来可期！



吴士文与患儿交流

一份关注 一条生路

口述：广州医科大学附属第一医院呼吸罕见病淋巴管肌瘤病LAM专病门诊主任 刘杰

“医生，我就想知道，我到底得了什么病？”

一日，我在门诊遇到一位患者。她面色憔悴，眼睛透露出深深的无奈和热切的期盼。短短一句话，仿佛道尽了患病的绝望和挣扎。我一边安抚着她，一边仔细询问她的病情。



康复患者给刘杰送锦旗

原来，10多年前，这位阿姨开始出现咳嗽、气喘、呼吸困难，平时上楼梯或者走的稍微快一些就会感觉疲惫。起初，她以为自己太过劳累，找医生开了些药便没重视。然而，这仅仅只是噩梦的开始。

随着病情的加重，阿姨的症状越来越严重，时感窒息，甚至发展到需要吸氧维生，完全丧失了正常的生活能力。这可吓坏了家人。阿姨被紧急送到当地医院，经过检查，医生诊断其为肺气肿。谁都没想到，简单的“肺气肿”，一治就是十多年。他们辗转于多家医院，钱花了，罪也受了，但病情却一直未见起色。

2013年，正当徐阿姨一筹莫展之际，家人通过媒体得知我院的呼

吸科是全国呼吸专业排头兵。于是，抱着最后一丝希望，慕名来到我院就诊。这才有了开头的一幕。

经过详细的检查，我发现困扰阿姨多年的呼吸困难、气促的疾病一直被误诊了。实际上，她患的是一种呼吸罕见病，名为肺淋巴管肌瘤病（LAM）。此类疾病几乎均发生于女性，尤其以育龄期女性为主，平均发病年龄20~40岁，主要累及肺脏，典型表现为双肺弥漫性囊性改变，严重影响患者肺功能。而阿姨的症状和影像学与之完全吻合。

确诊病情后，我为阿姨制定了治疗方案，给予靶向药物进行治疗，阿姨的气促症状逐步改善。如今，阿姨已经回归正常生活，平时跳跳广场舞，偶尔与朋友们旅游，用她自己的话说，“刘大夫妙手回春，我已经重获新生。”