

不幸中的万幸

口述：四川省医学会罕见病协作组组长、四川大学华西医院神经内科 商慧芳



因家庭经济困难，家人只能带着她去基层医院问诊。在医生的指导下，她尝试了多种治疗，但病情一直未能好转。患者也在一次次的失败治疗中逐渐麻木，失去希望。看着女儿面色苍白的小脸，家人决定放手一搏。带上全部身家，并向亲朋好友借款，负债累累地来到华西医院。

经过详细检查，患者被确诊为“多巴反应性肌张力障碍”疾病。这是一种神经系统罕见病。这类患者往往于儿童或青少年时期起病，如果未得到及时、正确治疗，疾病会进行性加重。由于肢体和躯干的肌张力障碍症状造成严重的畸形和生活不能自理，一般20岁之前就严重残疾。

如果说罕见病患者本身是不幸的，那么，作为多巴反应性肌张力障碍患者，却是不幸中的万幸！因为，它具有极强的可逆性——只需使用小剂量

的左旋多巴，就能使患者恢复正常，享有同龄人一样的正常生活。

经过给予小剂量左旋多巴治疗后，患者的症状完全消失，从此，生活也不用依靠旁人照顾，而且可以结婚生子，绽放出本身应有的光彩。

他们是幸运的，但不可忽视的是，还有更多的罕见病患者正生活在水深火热之中，在绝望中挣扎，在身心的双重折磨下艰难度日。

“渐冻症”全称为肌萎缩性脊髓侧索硬化（ALS），欧美患病率约为3~7/10万人。这类患者一般中年发病，中位生存期仅有3~5年。从担心害怕到惊恐绝望，一点点地接受疾病的凌迟，精神上的折磨远大于生理上的疾病。由于身心的双重痛苦，他们的生存质量严重受损。

希望国家、政府、医患、媒体能多方联手，提高罕见病知晓率，加强罕见病科研力度，推进更多医护人员及公众的疾病认知，让患者“有药可医”，让医生“有技可施”。

绝望中的重生

口述：中日友好医院中西医结合肿瘤内科神经内分泌肿瘤诊疗中心负责人 谭煌英

一年前，患者张先生来到我的门诊，伤心不已，以前常年精力无限、乐观开朗的他，因为一次体检，一下子坠入了深渊。原来，腹部B超检查发现肝上长了好多肿块。奇怪的是，医生询问病情，张先生却丈二和尚摸不着头脑，感觉平时没什么不舒服，就是上腹偶尔隐隐作痛，但并无肝炎病史。

之后，张先生进一步做了腹部核磁共振检查。不料，核磁片子一出，医生们吃惊不已——除了肝上长满了大大小小的瘤子，胰尾也发现了肿块。张先生被告知，“目前怀疑胰腺占位伴多发肝转移，需要进行肝脏穿刺活检，病理确诊。”

就这样，张先生回到家，和妻子女儿抱头痛哭，这胰腺肿瘤还有肝转移，不就是胰腺癌吗？这可是癌中之王啊！张先生擦擦眼泪，绝望中，开始动笔写最后的生活计划和遗书。

接诊医生回到家，也重重疑惑，越想越奇怪——胰腺癌伴肝转移病例见过不少，肿瘤标志物正常、全身状态这么好的情况却没见过！7天之后，病理结果出来了，是“（肝）神经内分泌肿瘤G1，考虑转移性”。张先生被医生们推荐到



中日医院神经内分泌肿瘤诊疗中心，也就是我这里。

门诊中，我安慰张先生——不要怕！神经内分泌肿瘤不是癌症，好好治疗，预后很不错。广义的神经内分泌肿瘤（NEN）包括分化好的神经内分泌肿瘤（NET）和分化差的神经内分泌癌（NEC），它们虽然也是恶性肿瘤，但并不属于普通癌症。其中，NET和癌症相比有四个区别：病情发展慢（长得慢、转移慢）；生存期长得多；早期发现有治愈可能；诊治手段不同。

在我们的科学指导和信心鼓舞下，张先生和家人慢慢走出了突如其来的阴影，渐渐转忧为喜。这类看似有些“惊悚”的经历，在神经内分泌肿瘤患

者中并不少见。然而，却也并非每位神经内分泌肿瘤患者都有这样柳暗花明的结局。门诊中，因治疗过度、被切除全胃等情况并不鲜见。

我回想近十年的神经内分泌肿瘤临床和科研之路，依然坚信当年自己没有选错病种。十年前，一年接诊不过50名患者；十年后，一年接诊的新患者超过了400名。我目睹了中国神经内分泌肿瘤的发展和诊疗水平的进步。中日医院最新数据显示，近7年（2012-2018），中日医院的神经内分泌肿瘤病例数现已达1574例。依靠多学科协作、强调规范化诊疗、注重中西医结合，如今，中日医院已成为全国神经内分泌肿瘤患者最集中的诊疗中心之一。

一人确诊 全家获益

口述：保定第一中心医院内分泌二科主任 李志红

患者29岁，脸色焦黑，身高1米6。因为婚后一直不育，多方查找不到原因，来到我的门诊看内分泌不育症。“我已经走了好几家医院，谁也弄不清我的

病因。”有人建议他去看内分泌科，他抱着试一试的想法来了。

查看他的肾上腺CT片时，我初步诊断可能是先天性肾上腺皮质增生症，后确诊为21-羟化酶缺乏症。再经过仔细问病史，他在7岁左右的时候，就出现了性早熟。当时身高远超同龄孩子达到160cm，之后再也没长高，现在还是160cm，虽然有阴毛、腋毛和正常大小的阴茎，但睾丸很小只有2~3毫升。他的父母毫不知情，也在适婚年龄结婚了。因婚后不孕、在其他医院被诊断为无精症，其实真正病因是肾上腺出了问题，外周性性早熟导致骨骼早闭合，睾丸未能发育。

这位患者经过治疗后，虽然不能再长个了，但21-羟化酶缺乏症的相关症状都得到缓解，肤色也不那么黑了，异常激素水平也改善了，但遗憾的是患者至今未能获得生育能力。

回过头来说，如果在7岁前他的父母能够发现他的异常发育，比如长胡须、长阴毛、变声、等男性第二性征及其它青春期



表现，及时就医，较早确诊21-羟化酶缺乏症，就能正常生长发育，成年后会有正常的性生活和孩子……

这类疾病容易被忽视的原因，除了父母对性早熟的认识不够，还有严重的21-羟化酶缺乏症孩子在确诊前就因为严重肾上腺皮质功能不全（肾上腺危象）出生后几个月内夭亡。

有一例21-羟化酶缺乏症的患者是个18天的婴儿……

这个病例要从我每年的继续教育课程讲起。我在课堂上讲到罕见病部分，讲罕见病诊断思路。一位学生是妇幼医院的医生，她听了我对罕见病的介绍之后，记在了心里。有一个她接生的婴儿，皮肤很黑，孩子因为脱水总是恶心呕吐。她还发现男婴的双侧睾丸、阴囊和阴茎都比较大，颜色偏黑。她把患者推荐到我这里，经过诊断，确诊是21-羟化酶缺乏症中最凶险的失盐型。

欣喜的是，这个小宝宝因为发现早，经过及时的治疗，已经转危为安了。

编后语

打造队伍 建设平台 搭建蓝天

采访中，几乎所有罕见病专家都表示，从健康层面而言，要保障罕见病患者的健康，首先要大力宣传罕见病的相关知识，普及罕见病诊疗，培养一支真正具备罕见病诊疗能力的医疗队伍，这是保障罕见病患者健康的重要抓手；其次，要加强罕见病相关科研，鼓励科研人员关注罕见病，只有科研才能推动医学进步；再次，罕见病诊疗平台建设尤为重要，一定要在全国建立和普及罕见病诊治平台，将罕见病目录袖珍手册推广至基层医生，让他们对此也有一定了解，发现罕见病患者及时进行转诊，让罕见病患者病有所医。

从社会关怀而言，也可分为三个层面出发：第一，国家层面要关怀罕见病患者。近年来，从国家版第一批罕见病名录到罕见病诊疗协作网，国家给予了大量的政策倾斜，让罕见病患者“病有所依”。第二，社会层面要关怀罕见病患者，包括媒体、病友组织等，对于罕见病患者而言，社会多一份关注，也许就多一条生路。第三，呼吁社会建立更多罕见病关爱基金会，形成良性循环机制，给予罕见病患者更多生的希望。

对罕见病患者的关注，体现的是一个国家对弱势群体的重视、关爱和照顾，是一个国家进步的突出表现之一。希望全社会能够多方联手，共同为罕见病患者搭建一片“蓝天”。