



# 罕见病不“罕见” 早诊早治是关键

今天是第十七届国际罕见病日,目前我国有2000多万罕见病患者,专家介绍罕见病如何预防和治疗

**健康福建 科普先行**  
福建省卫健委 联合出品  
海峡都市报

■ 海都记者 林宝珍

每年2月的最后一天是国际罕见病日,今年2月29日是第十七届国际罕见病日,活动主题为“关注罕见、点亮生命之光,弱有所扶、践行人民至上”。

什么叫罕见病?我国目前罕见病的情况如何?罕见病能预防和治疗吗?一起来看看福建医科大学附属第一医院神经内科与罕见病医学科林翔副主任医师的介绍。

## 罕见病多是遗传病 要做好三级预防

“罕见病多是遗传病,理论上只要找到致病基因和致病位点就可以阻止下一代再出生有缺陷的小孩。”林翔副主任医师说,预防罕见病,目前最提倡父母进行三级预防。

第一级预防:在孕前进行优生指导,口服叶酸等,完善优生检查,最好是夫妻双方进行单基因隐性遗传病携带者筛查,看是否携带致病基因。尤其是家族成员有类似病人时,更应该关注。

第二级预防:怀孕期间

可以通过产前筛查、无创产前诊断进行常见染色体病的筛查,对于筛查高风险及发现有超声异常的可以对绒毛或羊水穿刺,对胎儿进行细胞及分子遗传学检测,通过这种形式的产前诊断,预防有遗传性疾病的胎儿出生。

第三级预防:新生儿筛查,出生后抽新生儿的足跟血,就能查苯丙酮尿症等罕见病,目前也可以通过新生儿基因筛查。一旦查出有遗传病,尤其是一些遗传代谢病,可通过及时治疗、干预,预防疾病的发展。

## 罕见病种类繁多,诊治也比较困难

林翔副主任医师介绍,罕见病是指那些患病人数占总人口比例较低,通常为0.065%到0.1%之间的疾病。虽然每一种罕见病的发病率都很低,但由于我们

国家人口基数大,相对而言患者人数众多,合计起来就是一个庞大的群体。

目前全球已知的罕见病有7000多种,这些疾病大部分是先天性并且累及

全身多个系统,常常危及生命。在中国,有2000多万罕见病患者,每年新增患者超过20万。但由于罕见病的种类繁多且发病率较低,因此不单是人们在日常生活

中会忽视这些问题的存在,甚者会诊治罕见病的医生也极度缺乏,这些严峻的现状使得很多罕见病患者面临着诊断困难、治疗困难以及社会支持不足等问题。

## 多维度采集病人信息,有助于早期诊断、及时用药

“罕病病种繁多,但其中以神经系统罕见病最为常见,占比超七成。并且,其中80%的罕见病具有遗传性,也就是由基因突变导致的,表现为一个家庭有多个成员患病。”林翔副主任

病医学科团队提出了包括临床、生化、影像、电生理、病理以及基因在内的6个维度的诊断方案,为早期识别罕见病病人提供“利器”。

漳州有个家族,10个家庭成员先后出现“下肢僵硬,行走不灵活”的怪病,附一医院罕见病医学科团队

通过6个维度的系统分析,最终将病因锁定为线粒体基因MT-TV。正是这个基因的突变,才导致该家族多人患上遗传性痉挛性截瘫这个罕见病。

尽管目前绝大多数的罕见病缺乏有效治疗,但仍有一部分罕见病已有明确靶

向治疗药物进入临床应用,比如,肝豆状核变性的驱铜药物治疗,脊髓性肌萎缩症的诺西那生药物治疗,发作性运动诱发性运动障碍的小剂量卡马西平治疗……因此,只有早期明确诊断,才能为这些患者的及时用药提供依据。

### 公益活动

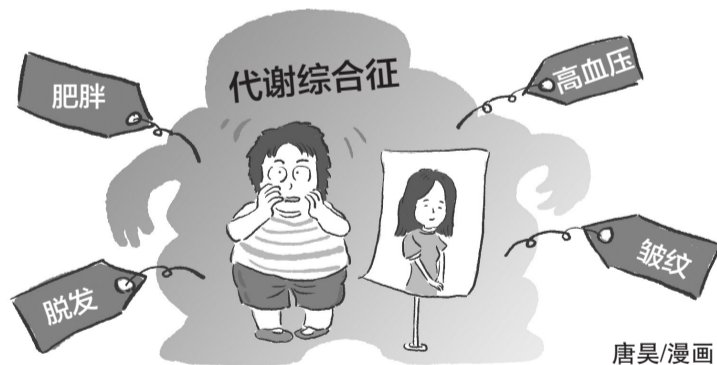
为迎接2024年第十七届国际罕见病日,福建医科大学附属第一医院将于2月29日分别在茶亭院区、滨海院区举行线下科普宣教、多学科联合义诊活动,并于3月1日—3月3日线上举行“关注罕见‘福’弱同行”系列直播学术讲座,以提高公众对罕见病的认识和理解,鼓励社会各界关注罕见病患者,为他们提供更多的帮助和支持。

# 患了代谢综合征 21岁姑娘突然变丑

确诊为右侧肾上腺皮质腺瘤引发的库欣综合征,术后半年,漂亮与自信的她又回来了

■ 海都记者 林宝珍

“孙主任,我是来复查的,您还记得我吗?”近日,福建医科大学附属第一医院泌尿外科孙雄林副主任医师的诊室里来了一个青春靓丽、自信可爱的姑娘小芳(化名)。孙医生看着眼前“陌生”的脸,实在很难与半年前那个肥胖、自卑的患者小芳(化名)联系在一起。



唐昊/漫画

## 肾上腺肿瘤 让女子饱受折磨

据介绍,小芳今年21岁,半年前,因为“肥胖、脱发、月经不规律”辗转求诊福医附一医院泌尿外科郑清水主任医师、孙雄林副主任医师团队。入院后,医生检查发现她面部浮肿,腹部、四肢皮肤有大量

皮纹,脱发,还合并有2型糖尿病。经泌尿外科、神经外科及内分泌科、影像科、检验科等多学科会诊,并完善肾上腺及垂体影像学检查、内分泌生化检查、大小剂量地塞米松抑制试验等检查,最终确诊为右

侧肾上腺皮质腺瘤引发的库欣综合征。

随后,医生团队结合小芳的具体情况,为她施行了“腹腔镜下右侧肾上腺腺瘤切除术”,仅利用腰部3个“筷子眼”大小的小切口,就顺利完成手术,手术耗时不

到一个小时。术后病理证实,小芳右侧肾上腺的结节为皮质腺瘤。

出院后,小芳继续在门诊规律随诊,用了2个多月的激素替代治疗,直到恢复正常完全停药。这次是术后半年患者再次随诊。

## 库欣综合征 年轻女性比较常见

孙雄林介绍,人体肾上腺产生的皮质激素与水、盐、糖、脂肪、蛋白质代谢和生长发育密切相关,当肾上腺分泌过量的皮质激素,就会导致各个靶器官出现相应的临床表现。所谓“库欣综合征”,也称“皮质醇增多症”,是指由于“下丘脑—垂

体—肾上腺轴”调控失常,肾上腺皮质长期过量分泌皮质醇引起的一系列代谢紊乱症状和体征,如出现满月脸、向心性肥胖、皮肤紫纹、痤疮、高血压、骨质疏松等。

库欣综合征的发病率约2~5/10万,在高血压人群

和2型糖尿病的肥胖人群中甚至可达2%~5%,高发年龄在20~40岁,男女发病比例为1:3,年轻女性更为常见。

库欣综合征根据病因可分为促肾上腺皮质激素(ACTH)依赖型和非依赖型两类。对于促肾上腺皮质激素(ACTH)依赖

型库欣综合征,最常见的病因是垂体ACTH微腺瘤,可选择显微镜下垂体瘤切除术。而对于ACTH非依赖型库欣综合征,最常见的病因是肾上腺皮质腺瘤,它的治疗就需要泌尿外科医师施行微创手术切除。

## 把中药煮水当白开水喝 感冒没治好 病情反加重

■ 武汉晚报

治感冒大把中药煮水喝,武汉一女子被自己的“小药方”坑了,喝得浑身没劲还腹泻不止。

28岁的陈女士前几天感冒发烧,吃了退烧药后虽然体温有所下降,但喉咙肿痛还是令她觉得难受。听母亲说用菊花、金银花、薄荷加冰糖煮水治感冒效果特别好,于是决定试试这个“小药方”。

第一天喝“小药方”,她觉得还挺好喝,清清凉凉的,嗓子也舒服了不少,于是每天将大把“小药方”煮水当白开水喝,不管渴不渴,时不时就喝一杯,一天下来至少喝个七八杯。这样喝了四五天后,陈女士感觉嗓子不那么疼了,但同时觉得自己食欲越来越差、手脚没劲,还拉肚子。26日到武汉市东湖医院就诊,接诊的主治医

师张文瑛经过检查和询问后判断陈女士是因为过量服用“小药方”引起的不良反应。

张文瑛解释道,感冒分为风热和风寒感冒,风热感冒一般会出现咽喉疼痛、咳嗽、咳黄色痰、发热、口渴、心烦、舌苔偏黄、大便干结等症状;风寒感冒一般会出现恶寒、头痛、肢体酸痛、鼻塞、流鼻涕、舌苔发白等症状。菊花、金银花、薄荷具有疏散风热、清利咽喉等功效,对风热感冒有一定疗效,但喝多了会凉胃,容易导致腹泻。陈女士患的是风热感冒,用的“小药方”是有效的,但像她这样不管剂量是否合适随意饮用,是不可取的。

张文瑛提醒,用药应严格按照医嘱,不能随意按照自己的想法来,否则不仅达不到预期效果,反而损害身体健康。