

他们,应该被看见

2月28日是国际罕见病日,我省多家医院举行罕见病义诊活动,在帮助患者的同时提升公众对罕见病的认知

“瓷娃娃(成骨不全症)”“木偶人(多发性硬化症)”“蝴蝶宝贝(大疱性表皮松解症)”……这些童话般的名字背后是一个个令人心疼的罕见病案例。

2月28日是国际罕见病日,福建医科大学附属协和医院、福建医科大学附属第一医院等我省各大医院开展义诊活动,会聚多学科专家,为罕见病患者及家属提供专业诊疗建议,也借此提升公众对罕见病的认知。当日,记者也走入各大医院,走近罕见病群体,聚焦抗击罕见病的联结力量。

案例1 从讲台到轮椅,身陷“渐冻”迷雾

“当时医生说可能只有三五年时间,连遗书都偷偷写好了……”回忆起被误诊为“渐冻症”的日子,林老师仍心有余悸。

2017年2月,44岁的林老师察觉右足日渐无力,起初以为是久站职业病,拖了一年多没在意,后来发现越来越严重,在当地医院检查后,考虑可能是由腰椎间盘突出所致,用药治疗了一段

时间,发现并无好转。

2018年年中,林老师踏上跨省求医路。一份基因检测报告让全家如坠冰窟——报告显示可能罹患被称为“渐冻症”的运动神经元病。虽然坚持药物治疗,但病情仍在恶化:双臂麻木、肌无力,直至2022年11月,林老师已经书写困难,无法行走,需轮椅代步。家人带她再次就诊于福建医科大学附

属协和医院神经内科。在邹漳钰主任医师及团队的努力下,困扰她的“渐冻”谜团终于揭开——竟是发病率仅百万分之一的神经元核内包涵体病(NIID)。

“神经元核内包涵体病,是一种以中枢和周围神经系统神经元细胞核内嗜酸性透明包涵体形成为特征的慢性进展性神经退行性疾病,临床表现复杂多样,可出现皮

质、锥体束、锥体外系、小脑、周围神经以及自主神经等受损症状,属于罕见病范畴。”邹漳钰介绍,我国以及东亚地区主要以成年型NIID为主,成年型NIID发病年龄存在2个高峰期:30岁左右发病者以肢体无力为主要表现;55岁左右发病者以认知障碍为主要表现。

及时调整治疗方案后,林老师的病情得到控制。

案例2 脂肪“跑进”肌肉,小伙无力行走

家住泉州的小李(化名)是一位建筑工人,每天都要干重活,但去年入冬转冷时,他每工作一会儿就全身酸软需要坐下休息。不光干活慢,到吃饭时看到油腻的菜和肥肉都觉得反胃。这种情况越来越严重。

小李到医院抽血、做了肌肉病理活检等,最后,他在福建医科大学附属第一

医院罕见病医学科确诊患了一种叫做“脂质沉积性肌病”的代谢性肌病,是一种罕见病。

福医附一医院罕见病医学科王志强主任医师介绍,脂质沉积性肌病是一种代谢性肌病,多在少儿或中青年时发病,症状包括肢体无力、食欲不振等。小李的肌肉病理图显示,大量的肌纤维内有密密麻麻的红色

小点,像密集的“虫洞”。“这些小点都是脂肪滴,正常的肌细胞里不该有这么多脂肪滴,这些脂肪‘跑进’肌肉,堆积着不能转化为身体需要的能量,是由基因缺陷造成的。”王志强主任医师解释说。

随后,小李抽血进行了快速的基因检测,果然,他的ETFDH基因上存在c.250G>A(p.Ala84Thr)纯

合突变,最终被确诊为脂质沉积性肌病中的“多种酰基辅酶A脱氢缺陷症”。幸运的是,这种病虽然罕见,容易误诊,但确诊后是可以治疗的。在口服大剂量维生素B₂和辅酶Q10后,小李的症状得到改善,四肢强健有力、食欲增加,不再“垂头丧气”。现在他坚持服药维持治疗,并重新找到了工作。



福建医科大学附属第一医院举行罕见病多学科联合义诊,吸引不少群众前往咨询

让罕见被“看见” 我省医院将成立罕见病联盟

很多我们相对熟知的疾病也属于罕见病,如部分遗传性耳聋、白化病、血友病、苯丙酮尿症、脊髓型肌萎缩症等。目前,全球罕见病约7000多种,我国罕见病患者约2000万人,每年新增超20万人。患病群体常面临看病难、确诊难困境。

罕见病虽在医学统计上属于少数,但对患者及家庭的影响深远,迫切需要社会突破认知局限,关注他们的多元需求。尤其值得关

注的是,如何让罕见病患者更快找到罕见病医生?

记者了解到,福建医科大学附属第一医院是全国罕见病诊疗协作网福建省牵头单位,截至目前,我省已经形成以覆盖全省9个地市的24家三甲医院为成员的罕见病核心网络,可利用区域会诊平台联合国内专家参与罕见病诊疗。2025年将在此基础上成立福建省罕见病联盟,进一步扩充各级网络成员单位。

癌症晚期患者为何“极度消瘦”

我国科学家找到致病因子

N 新华

肿瘤恶液质是癌症晚期患者的常见病症,其表现为极度消瘦、身体机能严重衰退等,即便给患者持续补充营养也很难使其恢复体重。北京大学科研团队最新研究发现,肿瘤细胞产生的细胞因子MIF是致使患者脂肪组织生成能力“不可

逆转”下降,并促进病症发展的“罪魁祸首”。该成果2月27日晚在线发表于国际学术期刊《细胞-代谢》。

肿瘤恶液质严重影响患者生活质量,甚至可直接导致患者死亡。但一直以来其发病机制都是医学难题,目前也缺乏有效治疗药物。揭示肿瘤恶液质的病理机制及关键因子并开发

干预手段,对改善患者生活质量、增强其对癌症治疗的耐受能力及延长患者生存期都具有重要意义。

北京大学未来技术学院院长肖瑞平教授、北京大学分子医学所研究员胡新立所带领的团队,通过小鼠实验对比分析肿瘤细胞与脂肪干细胞之间的相互作用,发现肿瘤细胞因子MIF

能激活脂肪干细胞的慢性炎症反应,增强炎症因子分泌,导致脂肪组织纤维化,并削弱脂肪干细胞分化为成熟脂肪细胞的能力,从而促进了肿瘤恶液质病症发展。

进一步研究发现,肺癌、胃癌及结肠癌患者血液中MIF水平显著升高与患者体重下降程度呈现高

度相关性。实验证明,通过遗传学方法或药物抑制MIF,能有效缓解脂肪组织的萎缩及其他恶液质的临床表现。

“癌症晚期患者为何会急速掉体重,怎么补营养都胖不起来?MIF就是导致脂肪组织‘不可逆’损失的关键。”胡新立说,MIF通过与脂肪干细胞上的受体

ACKR3相互作用,促进炎症因子产生,并影响脂肪组织储存脂肪的能力,因此即便给患者补充再多营养和能量也很难让患者恢复体重,导致身体机能和抵抗力下降。

据悉,目前该团队正致力于MIF抑制剂的研发,以期早日开发出有效药品,以阻断肿瘤恶液质发生。

人工智能生成处方靠谱吗

专家:可辅助诊疗,不可自动生成处方

N 科技日报

近日,湖南省医保局发布的通知中提到的“严禁使用人工智能等自动生成处方”引发热议。同时,人工智能辅助医生诊疗时能够引用出最新指南、标注多篇参考文献中的关键内容,正成为越来越被倚重的“全知型”帮手。

那么,人工智能参与照护百姓健康,到底如何划定

效率与责任的边界?医疗领域在对人工智能高效便利等优点善加利用的同时,怎样才能避开风险?

“目前人工智能在临床诊疗中,比较被接受的作用是临床决策支持和辅助。”广东医科大学多模态数据融合应用实验室主任弓孟春告诉记者,医嘱开立作为诊疗行为的关键步骤,目前的确不允许也不应该由人工智能直接进行处方开立。

上海市眼病防治中心主任医师朱剑锋也向记者表示,线上问诊可以用AI来辅助,但诊断和开具处方是不允许的。

2021年,国家卫生健康委发布的《公立医院高质量发展促进行动(2021-2025年)》中也明确,鼓励有条件的公立医院加快应用智能可穿戴设备、人工智能辅助诊断和治疗系统等智慧服务软硬件,提高医疗服务的

智慧化、个性化水平。

“对于人工智能的核心约束是,它不能替代医生直接进行诊疗决策。”弓孟春解释,通俗地说,AI是提建议的,医生是做决策的,听不听由医生决定。人工智能软件目前能提供用药禁忌、剂量换算、注意事项提醒等辅助功能。

“使用人工智能自动处方的情况,一般不会发生在实体医院内。”弓孟春解释,实体医

院的诊疗流程有着严格的质控和监管,不太可能出现机器替代人开医嘱的情况。互联网医院等医疗主体的诊疗环节在院外,较难监管。

查阅湖南省医保局发布的《关于进一步加强基本医疗保险定点零售药店管理的通知》文件可以发现,“严禁使用人工智能等自动生成处方”的提法在“规范互联网医保定点医院处方行为”的条款中,条款同时

要求互联网医院要与患者或患者家属进行有效、充分的沟通问诊。

对于互联网诊疗,国家卫生健康委在2022年发布的《互联网诊疗监管细则(试行)》中对接诊、开方流程均进行了明确规定:其他人员、人工智能软件等不得冒用、替代医师本人提供诊疗服务;处方应由接诊医师本人开具,严禁使用人工智能等自动生成处方。