

罕见病,患者群体已超2000万人

福建省有14家医院入选罕见病诊疗协作网医院

□本报记者 林颖

2月28日是世界罕见病日。在罕见病患友群中流传一句话:“比罕见病更罕见的是治疗罕见病的医生。”

由于确诊难、药品研发成本高,患者群体长期陷于四处求医、无药可治、有药用不起的困境。

据统计,目前全球罕见病种类已近7000种,占人类总疾病的10%;全球约有3亿名罕见病患者,中国有2000多万罹患罕见病的患者,并且每年新出生的罕见患儿达20万人,白化病、血友病、天使综合征、渐冻症等均属罕见病。

近几年,越来越多的罕见病患者在全国自发组建了各自的患者群,越来越多的医疗机构、医生开始关注罕见病患者组织。

“毕竟罕见病在教科书上的知识太少,关于罕见病的学术、

文献就更少,这就倒逼着医生要从患者身上去获取知识、总结经验、寻找答案。”本报健康大使、中国研究型医院学会罕见病分会常务理事、福建省立金山医院副院长郭延松教授说。

2019年,国家卫生健康委办公厅发布了《关于建立全国罕见病诊疗协作网的通知》,公布324家医院为协作网医院,组建罕见病诊疗协作网。

其中,福建省有14家医院

入选。

作为我省罕见病诊疗协作网的牵头医院,福建医大附属第一医院副院长王柠教授指出,罕见病的诊断、治疗及研究,不少尚处于探索阶段,这就造成患者花费巨大、病急乱投医的现象。

有了网络化的管理,在各省布点罕见病诊疗医院,对于方便患者就近就医、医院开展罕见病研究都十分有意义。

序号	医院名称
142	福建医科大学附属第一医院
143	福建医科大学附属协和医院
144	福建省立医院
145	福建医科大学附属福州市第一医院
146	厦门大学附属第一医院
147	厦门大学附属中山医院
148	厦门市儿童医院
149	福建省南平市第一医院
150	龙岩市第一医院
151	宁德市医院
152	莆田学院附属医院
153	泉州市第一医院
154	三明市第一医院
155	漳州市医院

突然发胖10公斤,满脸痘 妙龄女得了可治的罕见病“库欣病”

□本报记者 刘伟芳
通讯员 王志成

小梅是福州的一名幼儿园教师,今年20多岁。原本只有47公斤的她开始变胖,短短几个月的时间重了10公斤。

小梅完全不明白,饮食生活都没大变化,为啥胖了那么多?

比胖更让小梅难以接受的是,她的脸上也长满痘痘,身上还长了很多毛,“和个猴子一样”。小梅回想起来还感到苦涩又心酸。

除了外表上的变化,小梅的身体也发生了些不适,月经不调,血压升高。种种不对劲,小梅才决定去医院检查。

福建医科大学附属第一医院神经外科的医生们一看到小梅的样貌,就判断这是“库欣病”



的典型表现,需要手术治疗。

手术很成功,经过几个月的休养,小梅又变回了原来那个容光焕发、肌肤光滑、自信的美女了。

什么是“库欣病”?

“库欣病是由脑垂体分泌的

‘皮质醇’激素过多导致。每年每一百万人中大约有7个人发病。是一种罕见病。”神经外科江常震主任医师告诉记者,“附一神外科去年接诊库欣病人8个!”

“库欣病暂无预防方法,一旦出现上述的表现,其他科室查不出病因时,可以考虑到神经外科或内分泌科就诊。”江常震表示。

■链接

目前,附一医院在康德智院长的带领下,已建成由神经外科、内分泌科、妇产科、影像科、病理科等多学科组成的垂体疾病多学科诊疗模式(MDT),为垂体疾病患者提供全方位、一站式诊疗服务。

走路总摔跤 原是患上“美女病”

□本报记者 刘伟芳

十几年前,还是大四的文文在跑步时突然脚软了一下,摔了一跤,明明摔得不严重,但怎么都爬不起来,膝盖异常疼痛。

骨科检查没事,四肢却越来越僵硬,走路一瘸一拐。后来,高跟鞋穿不了,再后来,连穿着平底鞋都要扶着墙走,虚弱得就像“林黛玉”。

再后来,文文的右半身开始发麻,辗转多家医院,文文才在

福建医科大学附属第一医院神经内科找到了病因:多发性硬化。大多数多发性硬化症患者在20~40岁时出现症状,女性约为男性的1.5~2倍,因此该病也被称作“美女病”。

福建医科大学附属第一医院林艾羽教授表示,多发性硬化主要损害脑部和脊髓。身体的免疫系统会错误地把大脑、脊髓的正常髓鞘组织,识别为“入侵的异己”,发起攻击。目前病因

尚不明确,可能与遗传、环境和病毒感染等有关。

目前,我国有超过3万名患者。2018年5月,多发性硬化被纳入中国《第一批罕见病目录》。

“常见症状包括视力减退、眩晕、步态不稳、单肢或多肢无力麻木、三叉神经痛、排便障碍、性功能减退、疲劳等等。”林艾羽介绍,多发性硬化症诊治不及时可导致患者出现瘫痪、失明等后果。

□本报记者 张帅

福州儿童医院接诊了一例罕见病例,患病的特征竟是长相太“漂亮”,相貌异常出众也是一种病。

高颜值却是一种病?

福州女童甜甜(化名)随着年龄增长,长得越发好看,大眼睛、长睫毛,眼神深邃,像个精致的洋娃娃,人见人爱。

甜甜逐渐长大,家人却发现了异常。甜甜长到4岁,别人家孩子已经开口会说话、走路了,可甜甜却仍然不会说话,走路常摔跤,反应比较迟钝。

2018年7月,妈妈带着甜甜前往福建省福州儿童医院内分泌遗传代谢专科就诊,才发现,甜甜患上了一种罕见病——“歌舞伎综合征”。

这种“漂亮病”,也叫“歌舞伎综合征”

接诊的是福州儿童医院内分泌科主任陈瑞敏,她仍记得刚见到甜甜时的印象是这个孩子长得太“漂亮”了,眼睛大大的,睫毛很长,薄嘴唇,

虽然当时已5岁,但讲话不清楚,只有她的父母听得懂,身高也比正常孩子矮了15厘米。有明显的智力低下,生长发育迟缓。

陈主任说,歌舞伎综合征是一种基因变异引起的遗传性疾病。患有该病的孩子长相特殊,有一些患儿甚至相当“漂亮”,但表情欠丰富或有些呆滞。他们的睫毛长而浓密,脸裂细长,下眼睑外1/3外翻,整个面容看上去就像是化了妆的花旦一样。这个病名是因为患者的眼部特点与日本歌舞伎艺人的外眼角妆容相似而得名。

目前国内对该病的报道较少,多数是新发变异,少数遗传自父母。

这种病几乎累及全身器官

歌舞伎综合征临床表现多样,几乎可以累及全身所有的器官。因此早期诊断早期治疗,有利于提高患儿的生存质量。陈主任介绍,目前该病症的治疗涉及内分泌、遗传、康复、心理、耳鼻喉科及社会工作者等多学科管理。

比如甜甜,个头矮小,在排除禁忌症之后,2018年12月起,陈主任便开始给予促生长治疗。经过一年的综合治疗,甜甜身高长了9cm。上月复诊时,已8岁的她,身高又长了8.5cm,而且在家长的配合康复训练下,语言和运动能力也有了较大的进步。

颜值高像化了妆,竟是病