

上海女孩怪病缠身十余年终确诊

为国内第5例进行性肌阵挛性癫痫4型患者,接下来主要靠药物调控

每两个月都会定期发作,像触电一样不停抽搐十几天,不能吃饭、不能睡觉并逐渐丧失了语言和行动能力。求医十多年未得到确诊,最近在媒体的帮助下,燕子的病情受到了沪上多家医院的关注。记者昨天从上海交通大学医学院附属瑞金医院获悉,在瑞金医院疑难病多学科会诊中心(MDT),专家团队根据最新检查结果和病历资料,给出了明确的诊断及后续治疗建议,这个奇怪疾病的发病原因终于水落石出。据悉,燕子是瑞金医院神经科团队所确诊的第2例进行性肌阵挛性癫痫4型患者,国内第5例。

青年报记者 顾金华 通讯员 李晨



医生为病床上的燕子治疗。

受访者供图

多方行动救助病重女孩儿

最近,视频新闻《救救我女儿,谁能告诉我她得了什么病?》在朋友圈迅速传播开来,引起了广大网友和多家医院的关注,大家都希望能够帮助这个被奇怪疾病折磨的女孩儿。发病中的燕子不停地抽搐,痛苦不堪的她一边抽搐一边哭泣,父母在旁束手无策,十多年来四处求医都没有得到明确诊断,眼看女儿的发病情况越来越严重,燕子的父母更加心痛和焦急。

瑞金医院神经外科主任医师孙青芳看到这条新闻后立即与功能神经外科孙伯民主任医师等几位专家联系,探讨燕子的病是否有诊治或缓解的办法,并与燕子的家属取得联系。3月2日,燕子的父亲带着厚厚的一沓病历资料来到了瑞金医院疑难病多学科会诊中心,经过神经外科、功能神经外科、神经内科、放射科、病理科等多学科专家的讨论,决定将燕子收治入院,进行进一步的相关检查。

燕子的父亲告诉记者,燕子从小聪明活泼,学习成绩也很好。18岁时开始出现走路摔倒的情况,有几次下巴摔得鲜血直流,至今还留着明显的疤痕。后来发病症状越来越多,用筷子夹菜、写字时手会不受控制地划动,再后来这样的抽搐症状发展到了

全身,而且发病间隔越来越短。虽然考上了大学,但是燕子再也无法回到校园。十多年来,他们四处求医,跑遍了大大小小的医院,一天没确诊燕子的父母就一天不放弃。

十多年的谜题终于解开了

3月5日,燕子住进了瑞金医院功能神经外科病房,并接受了脑电图等相关检查。第二天,刚刚出差回来的神经内科副主任医师曹立来到了燕子的病房,为她进行了体格检查并详细了解了燕子的病史。曹立医生的专业方向是罕见病,从医20年他接诊过大约4000例神经系统罕见病。初见燕子的发病症状他的心里已经有方向,这次经过一番检查及病史询问,他心中的答案更加确定。燕子属于成年早期发病,有典型的动作性肌阵挛、癫痫发作、共济失调等临床表现,且疾病进展呈进行性加重,没有家族病史,这些条件相加,指向了一种罕见病——隐性遗传性进行性肌阵挛性癫痫4型。要确认这一临床诊断结果,只需要对SCARB2基因进行检测。于是,医务人员再次采集了燕子一家三口的血液样本对SCARB2基因进行测序验证。

两天的等待时间对于燕子一家来说,异常煎熬。3月9日,基因验证

的结果出来了,多学科专家再次对燕子的情况进行了会诊。分子遗传学检测结果证实了曹立医生的临床诊断,燕子存在SCARB2基因的纯合突变,即来自分别来自父母的两条染色体均存在突变,这也正是导致燕子发病的原因。燕子的父母均为该突变的携带者,是杂合突变,所以不会发病,但他们的子女存在四分之一的发病可能性。很遗憾的是,目前的医学无法对燕子的疾病进行有效的治疗,只能进行一些对症治疗,按照目前燕子的发病进程,功能神经外科手术也不能有效减轻她的病情发作。

诊断明确后,专家们一致认为,接下来的治疗主要通过调整药物来控制燕子肌阵挛的发作,加强营养的支持和康复护理,防止并发症的产生。

“对我们来说每天都是罕见病日”

燕子得的是一种罕见病,是SCARB2基因突变所致的隐性遗传性进行性肌阵挛性癫痫4型。迄今为止,在国外19个家庭的26名患者中共明确了SCARB2基因的19种突变。国内之前,对这一病种的文献报道和会议交流仅仅只有4例。燕子是瑞金医院神经科团队所确诊的第2例进行性肌阵挛性癫痫4型患者,国内第5例。

像燕子这样的罕见病患者还有

很多。他们之中,有的很幸运可以获得很好的治疗效果;有的因为治疗罕见病的“孤儿药”价格昂贵无法继续治疗;还有的是像燕子这样,目前的医学无法对他们的病进行效果明显的治疗。很多罕见病患者的家庭状况往往非常困难,因为疾病导致他们失去劳动能力,四处奔波就医和治疗也给他们造成经济负担。所以,及时的确诊非常重要,这能够给患者的治疗指出明确的方向。

据了解,罕见病的种类繁多,约有5000-7000余种,罕见病的诊断需要医生有临床经验,还需要配套的技术平台,而从事罕见病研究的医生较少。大多数医生还是从事常见病和多发病的诊治及研究,要对罕见病做出精确的诊断比较困难。所以,罕见病的科普宣传十分重要,不仅是向患者和大众进行科普,还需要对医生进行科普。

曹立主任说,对致力于罕见病研究的医生来说,每一天都是罕见病日,每一种罕见病对于他们来说都极具研究价值。近些年,社会对罕见病的关注越来越多,也有不少罕见病患者和慈善人士自发地组织一些公益活动,形成一些公益组织。但是,帮助那些被“未知疾病”困扰的患者,还需要全社会共同努力。

宝山为失独家庭设俱乐部

助特殊家庭父母走出心理困境

青年报首席记者 范彦萍 通讯员 李桃

本报讯 近日,宝山区委书记汪泓收到了一封由高境镇51位居民联合署名的感谢信,这群人有一个共同标签:失独家庭。

据统计,截至今年3月,宝山区高境镇共有特殊家庭115户/179人。2009年,高境镇计生协会为区域内特殊家庭设立了一个交流平台——“午后阳光”俱乐部,通过组织活动、心理互助等方式帮助特殊家庭父母走出心理困境,重拾生活信心。

该俱乐部负责人介绍说,“午后阳光”俱乐部的设立初衷是觉得这群父母遭遇丧子之痛,很需要关爱。起

初只是开展一些简单娱乐活动,让他们一点点融入群体中。然而,这并非易事。工作人员深有感触地说:“印象最深刻的是当时去慰问,人家不让你进门,也不要你东西。也许,拒人于门外的他们,只是对旁人同情心态的强烈抵触。”

为了让特殊家庭的父母们敞开心扉,高境镇计生协会唯一和最有效的做法就是上门送慰问。尽管第一年慰问品有退回来的,但依然阻止不了计生干部上门的脚步。第二年他们或是在小区门口等待、或是在弄堂里等候,在一次次往返间,渐渐地,来参加的人多了,脸上也露出了久违的笑容。

经过8年多运转,这些特殊家庭群体俨然成了大家庭。第一次吃年夜饭时,来参加的人还不够一桌。今年,100多名特殊家庭成员齐聚一堂,共庆新春。没儿没女在身边,他们最怕生病。对此,高境镇计生协会在2012年就着手协调社区卫生服务中心与特殊家庭开展“结对签约上门服务”,2017年签约率已达100%;多方联动开展应急救助服务,建立联系人制度,根据关爱服务对象的不同,志愿者与特殊家庭人员分别采取“一对一”、“一对多”形式结对帮扶;发放温馨小卡片,建立亲情热线,为特殊家庭成员及时提供应急救助志愿服务,确保特殊家庭成员一卡在手,难

有所需、急有所助、病有所救。

高境镇计生协会还将辖区内特殊家庭分为共和、高境、逸仙三片块,分别从中选出2名志愿者作为片区联络员,配合动员特殊家庭成员参与各类活动,用自己的亲身经历感化其他特殊家庭成员。他们帮助不愿与人沟通的家庭成员走出家门,结伴聚餐、外出旅游,让晚年生活更精彩。经联络员们的不懈努力,这些特殊家庭成员的活动参与度明显提高。

俱乐部还不定期地组织生日会、讲座、冬送温暖夏送清凉、传统节日上门慰问等活动。渐渐地,俱乐部成员间越来越熟识,不幸遭遇让他们情不自禁地“抱团取暖”。