

# 康健园



扫码关注新民康健园官方微信

本报专刊部主编 | 第 855 期 | 2021 年 8 月 9 日 星期一 本版编辑:潘嘉毅 视觉设计:戚黎明 编辑邮箱:pjy@xmwb.com.cn

## 走进罕见病患者的世界

# 为SMA患儿点燃新生的曙光

童年应该是无忧无虑的,然而脊髓性肌萎缩症患儿从来到人间那一刻起就遭遇挑战和考验。脊髓性肌萎缩症(英文简称SMA)是一种危及全身多器官、可致残致死的罕见神经系统疾病。重症患儿如不进行有效治疗,80%患儿会在一年内死亡,很少能存活超过两岁。随着医学发展,原本生命初期就会夭折的患儿将迎来生活轨迹的改变。中华医学会儿科学分会罕见病学组组长、复旦大学附属儿科医院神经内科教授王艺指出,经过规范用药之后,患儿的生命曲线上扬;创新药物获批上市为患儿点燃新生的曙光,成为鼓舞患儿及其家庭的希望。



玩耍……

经过规范的对症治疗、科学康复和家长的悉心护理,半年后园园终于怯生生地站起来、抬手啃鸡腿、轻拨弄琴弦……这些对正常儿童来说轻而易举的动作,对脊髓性肌萎缩症患儿而言,却是迈出了人生的一大步,是成长的飞跃。园园的未来还有很长的路要走,前路虽然艰辛,但是早期干预可以减少疾病伤害,逐步改善生活质量。

脊髓性肌萎缩症的主要发病原因是由于患儿 SMN1 基因的缺失或突变,导致全身功能性 SMN

蛋白表达不足,进而影响运动、呼吸、吞咽以及脾脏、心脏、胰腺等多器官的功能,甚至威胁生命。王艺教授指出,脊髓性肌萎缩症属于可治疗的罕见病,患儿越早诊断,越早开始有效治疗,预后越好。医护人员细致周到的呵护、因爱而生的包容,推动着患儿前行,而患儿的点滴进步也给予了医护人员莫大的欣慰和鼓舞。

### 医患合力 回归平常

和过去悲观放弃的态度不同,现在绝大多数家长获知病情后都

表示积极配合医生推进治疗,因为家长知晓医生“有计可施、有药可医”。王艺教授表示,国际上对于脊髓性肌萎缩症的诊治有明确的指南,有统一的共识,目前我国在诊断能力方面基本和国际同步。作为一种多系统受累的复杂疾病,脊髓性肌萎缩症的治疗必须由多学科协作,通过评估和管理,为患儿提供长程的、科学合理的诊疗方案。患儿进展性肌无力可进一步累及骨骼系统、呼吸系统、消化系统及其他系统的功能异常,其中呼吸衰竭是最常见的死亡原因。康复科医生、呼吸科医生、消化科医生、ICU 医生、营养科医生、心理科医生在病程不同阶段先后介入,帮助患儿克服重重困难。

如今,神经科领域创新药物利司扑兰口服溶液用散获批加入治疗队列,进一步改善了脊髓性肌萎缩症患儿药物缺乏、药物可及性低的困局,为患儿有效延缓病情进展、改善患儿预后、提高患儿生存质量、回归正常生活带来福音。

当然,诊疗水平的整体提升、患者生存状态的长期改善任重道远,需要社会各界的合力,共同探索罕见病救助保障机制,切实提升治疗可及性,让更多患儿可以获得有效的长期治疗和管理。 凌溯 图 TP



康复有道

癌症患者不仅要对抗肿瘤本身带来的不适,同时还要忍受癌痛带来的煎熬,而癌痛本身始终在提醒着疾病的存在。患者疼痛减轻或者不痛,胃口就会变好,心情也会放松,更加愿意增加日常活动和配合治疗,比起一直忍痛,患者能够得到更高的生活质量。近日,国内首个鞘内药物灌注疗法保险产品责任已推出,旨在建立创新疼痛管理及先进治疗器械的创新支付体系,提高治疗可及性,助力高质量的镇痛医疗器械惠及更多患者。

癌症患者初诊时的疼痛发病率约 25%,而晚期患者疼痛发病率高达 60%-80%。癌痛的加剧降低了患者的生活质量,给患者和家庭都带来了沉重的负担。全世界范围内,医生对癌痛已经达成共识,医生意识到药物治疗是治疗癌痛的主要方案,但是并非最优选择。世界卫生组织提出了癌症四阶梯止痛原则:第一阶梯使用非阿片类药物,第二阶梯使用弱阿片类药物,第三阶梯可以使用吗啡等强阿片类药物,第四阶梯是介入治疗,包括鞘内药物灌注泵和神经调控疗法。

疼痛学界并不止步于暂时缓解疼痛,而是致力于持续有效地缓解癌痛,并且限制药物不良反应,提高生活质量,同时降低疼痛及治疗导致的心理负担。鞘内药物灌注疗法,俗称“全植入式镇痛泵”,是疼痛全疗程解决方案当中重要的一环,迄今为止在全球范围内已经帮助 60 万慢性疼痛患者获益并且减轻疼痛。

全植入式镇痛泵是一项技术的革新,通过植入体内的药物灌注泵将药物精准输入靶向位置,给药剂量精确,分毫不差,实现了微小剂量给药达到令人满意的镇痛效果,同时最大程度减少吗啡药物的成瘾性和其他副作用。

或许,癌痛治疗不如肿瘤治疗那般刻不容缓,但对于维持生活质量,保持生命尊严却具有举足轻重的意义。如果最终无法战胜癌症,但是患者能够无痛走完一生。全植入式镇痛泵是值得在癌痛患者群体中推广的减轻疼痛的有效疗法,是能够帮助患者活出尊严的“陪伴者”。

为了减轻癌症患者的治疗负担,提升治疗手段可及性,国内首个全植入式镇痛泵保险产品应运而生,标志着多元支付体系初见雏形,帮助患者以更便捷的方式获得前沿疼痛疗法管理和医疗服务。袁纩

# 不再强忍癌痛 不失生命尊严

## 创新药照亮Castleman病患者前行之路

日前国内首部聚焦 Castleman 病的纪录片《五个我》正式发布,揭开了这种较为罕见的淋巴增生性疾病患者的生活现状。

Castleman 病又称为血管滤泡性淋巴结增生症或巨大淋巴结病,属于血液系统罕见病。根据肿大淋巴结分布和受累的器官部位, Castleman 病被分为单中心型和多中心型。症状表现多样,发热、消瘦、乏力等较为普遍,易与其他疾病混淆,临床诊断往往较为棘手,目前我国尚缺乏标准化的诊疗流

程与方案, Castleman 病患者正面临严峻的生存挑战。

针对疾病的基础研究、诊疗标准化、药物研发是推动 Castleman 病等罕见病诊疗水平提升的关键,也是摆在临床医生、科研人员面前亟待攻克的课题。北京协和医院血液内科主任医师李剑介绍,激素治疗与化疗是常用的治疗手段,虽然能够在一定程度上缓解病情,但不能达到长期控制,且副作用较大,对患者的生活质量以及治疗信心带来不利影响。随着发病机制相关

研究的推进以及临床研究的开展,已有证据表明单克隆抗体等新型药物治疗能够有效改善患者预后。

多中心型 Castleman 病往往表现为慢性、持续进展和不可治愈性,同时存在重症风险,故而临床上重点关注针对多中心型 Castleman 病治疗方案的探索。研究发现,IL-6(白细胞介素-6)作为一种参与炎症、免疫及造血的多效性细胞因子,在多中心型患者的发病机制及临床症状中发挥着关键作用。IL-6 抗体(司妥昔单抗)全球

多中心临床研究 6 年的长期随访数据显示,疾病控制率 97%,生存率达到 100%。相信新治疗方案的应用能早日为患者带来希望。

纵有疾风起,人生不可弃。当每一个患病的个体汇聚在一起,相互鼓励,相互依靠,便成为一个整体。“卡斯特曼之家”患者社群为散落在各处的患友搭建了专属的专业检查、肿瘤病理分型以及 MRI 检查均是衡量患者预后的重要手段。

柏豫



## 捕捉垂体瘤蛛丝马迹 及早手术规范治疗

在神经外科门诊,垂体瘤很常见。但是大多数患者最初就诊很少直接到神经外科,有些因月经紊乱到妇科或内分泌科就诊,还有些因头痛、视力下降,去神经内科或眼科就诊,最终结合相关检查才得以确诊。尽管垂体瘤患者的症状具有“迷惑性”,容易漏诊或误诊,但仍有蛛丝马迹值得引起注意。

垂体瘤中以泌乳素瘤最为多见,男性泌乳素腺瘤会导致阳痿;女性泌乳素腺瘤会导致月经紊乱(停

经、闭经)、泌乳等;又如老年无功能性垂体瘤可导致垂体功能低下,视力下降;儿童及青春期垂体腺瘤也会出现视力下降或生长发育迟缓。所以,一旦发现月经异常、视力下降、泌乳等,患者需及时就医。

除了神经外科之外,眼科、妇产科、内分泌科等科室应加强对相关疾病与垂体腺瘤的鉴别诊断。其中,垂体动态增强 MRI 检查及内分泌激素测定是提高垂体瘤早期诊断的重要手段。

确诊垂体瘤后,患者应接受规范化的治疗。在对各种治疗方案知情的基础上,患者及家属需充分意识到各种治疗方法存在的利弊及其在纠正复杂的代谢紊乱、减少并发症和最终提高生存质量等方面的疗效。患者在外科治疗前必须进行内分泌学检查明确诊断,为手术前后进行激素替代治疗提供信息。手术前,应该考虑到术后可能发生的不育,药物治疗可改善性腺功能低下。对于大型侵袭性垂体肿瘤,手术虽

然能缩小肿瘤体积,但全切除的可能性较低;垂体疾病的手术并不能解决所有问题,故而术后的内分泌学检查、肿瘤病理分型以及 MRI 检查均是衡量患者预后的重要手段。

垂体瘤手术专业性很强,手术者的外科技术是影响手术效果的决定性因素之一。因此垂体瘤的手术最好在拥有专家小组的治疗中心完成,以达到理想的手术效果。

孙青芳(上海交通大学医学院附属瑞金医院神经外科主任医师)