

# 坚持与奇迹: 罕见病患者的抗争之路

## 请坚持下去, 不要放弃

爱笑、说话爽快, 外人很难看出悠悠(化名)是一名罕见病患者, 她得的罕见病名叫卡斯特曼病, 别说大众, 就连大部分医生都没听说过这个病。

发现端倪是在 20 多年前。2004 年, 22 岁的悠悠在一家幼儿园当实习教师。有一天, 她发现腹股沟两侧的淋巴结突出, 就去医院做了检查。在活检手术中, 一个鹌鹑蛋般大的淋巴结从她的体内被取出。一周后, 报告显示, 悠悠得了一种罕见病——卡斯特曼病。

此病最早由美国医生本杰明·卡斯特曼在 1956 年发现。这是一种罕见的淋巴增生性疾病, 发病率为每十万人中仅 1~2 人。患者呈单个淋巴结无痛性肿大, 常伴有长期低热、乏力、贫血等症状。之前, 该病没有较好的治疗方案, 血液科专家只能采用淋巴瘤的治疗方案, 除了放疗、化疗之外, 悠

每年 2 月的最后一天是国际罕见病日, 对大多数人来说, “罕见病”是一个陌生的名词, 但对那些与病魔抗争的患者和家庭来说, 却意味着无数个日夜的煎熬和期盼。

近年来, 随着医学的进步, 越来越多的罕见病新药和新疗法相继问世, 为患者带来新的希望。

悠每天还要吃七八种药。即便如此, 病情依然控制不佳。2024 年起, 治疗该病的司妥昔单抗被纳入我国医保, 悠悠服药的负担大大减轻。

“我们是不幸的, 但又是幸运的, 因为有一群医生在不断研究这个病, 也陆续有新药出现,”悠悠希望对更多仍在与病魔抗争的病友们说, “请坚持下去, 不要放弃。也许再坚持一下, 就能看到曙光。”

## 跨国寻求生命奇迹

下午 2 时, 复旦大学附属儿科医

院研究型病房里, 5 岁的女孩玛丽正安静地睡午觉, 空气净化装置如同罩子, 将她和周遭隔绝开来。

玛丽来自俄罗斯, 她患上的溶酶体贮积症, 发病率不足百万分之一。这是一种遗传性代谢疾病, 会引起器官功能的障碍和衰竭。

今年的大年初一, 她完成了脐带血干细胞移植, 以终止疾病进展。尽管已度过危险期, 血液科医护人员仍密切关注着她的情况, 随时处理可能出现的排异反应。

谈及过去两年多的治病经历, 玛

丽的父亲塔吉亚说, 这真是一个“向死而生”的过程。“3 岁时, 玛丽突然出现运动功能障碍, 从无法行走渐渐发展到不能站立。我和她妈妈很着急。”确诊后, 塔吉亚咨询了多国儿科专家, 了解到上海的儿科医院在干细胞移植方面颇具经验。“只要活着就有希望!”几乎没有犹豫, 塔吉亚一家决定带女儿跨国求医。儿科医院是上海市公立医院国际医疗旅游试点单位, 从办理医疗签证到抵达上海, 不过三周, 玛丽顺利入住儿科医院并完成后续治疗。

几天前, 血液科副主任钱晓文带来了一个好消息, 玛丽情况稳定, 预计两周后即可出院。“感谢中国专家的悉心救治, 我们非常满意、非常感谢!”塔吉亚连道两个“非常”, “我们在医院旁边租了房子, 以便后续复诊和康复。”他充满信心, 医疗技术进步神速, 只要坚持下去, 生命的奇迹一定会出现。 钟何

## 大脑与胃肠之间有条「情绪专线」

追剧时, 被反派角色“气得胃疼”; 辅导孩子功课, 刚教完第一道题就“气饱了”; 有人一旦生气或紧张, 就打嗝、胃痉挛……似乎负面情绪和胃疼之间有着密切的联系, 这是巧合还是必然? 其实, 大脑与胃肠之间有条“情绪专线”。

一般而言, 胃的“本职工作”是消化, 但胃肠是最容易受情绪影响的器官之一, 被称为“人体的第二大脑”。

胃肠和情绪二者如何产生联系? 这要从“脑-肠轴”这条连接胃肠和大脑的“情绪专线”说起。

“脑-肠轴”中的肠, 指的是肠神经系统; 脑, 指的是脑神经系统, 即中枢神经系统, 这两个神经系统每时每刻都在进行信息交流, 它们共同组成的信息交流系统, 就被称为“脑-肠轴”。因此, 可以把它理解为将大脑和胃肠连接在一起的神经化学通道。一般而言, 这个通道是双向的, 这就意味着大脑和胃肠可以互相影响, 当二者工作不协调, 或其中一方出现问题, 就会导致“脑-肠”轴失衡, 从而带来健康问题。

上海市第九人民医院消化科 刘海林(主任医师)

## 答读者问

闵行区刘先生来信咨询: 听说用空气炸锅烹饪时, 会产生一种叫丙烯酰胺的致癌物, 这种说法有科学依据吗?

上海市疾病预防控制中心解强鸣回答: 丙烯酰胺是一种强致癌物。高碳水化合物的食品, 在温度达到 120 摄氏度时, 就会开始产生一些丙烯酰胺。事实上, 即使不用空气炸锅, 用传统的油炸方式同样也会产生丙烯酰胺。因此, 只要合理控制油温和烹饪的时长, 就是安全的。

上海市第八人民医院 供稿

## 心梗症状, 未必都在心

心梗患者最典型的表现是胸骨后压榨样疼痛, 同时伴有发热、面色苍白、心慌、气促和出冷汗等症状。其实, 还有一些非典型的心梗症状, 容易让人忽视。

**腹痛** 上腹痛为主要表现, 易被误诊为急性胃肠炎、消化道溃疡、胰腺炎、胆囊炎等。老年人如在上腹痛的同时伴有呼吸困难, 皮肤、手指、嘴唇等处颜色发青, 心律不齐等, 需要考虑急性心梗的可能。

**牙痛、下颌痛、颈肩部痛** 由心脏疾病引起的牙痛, 医学上称之为“心源性牙痛”, 常表现为牙痛剧烈, 但疼痛部位不确切, 且服用止痛药不能缓解, 颈部放射痛或者胸背部刺痛也常有发生。患者如伴有大汗、面色苍白、濒死感, 应立即送医。

**无痛性心梗** 多见于老年人, 特别是糖尿病患者。心梗发生时, 常表现为上腹部不适、心悸、憋气、低血压、休克等。主要是因为糖尿病患者或老年人植物神经功能减退、疼痛敏感性差等。 余莉

## 不止于保健, 推拿亦可治病

医学技术大致可以分为三大类: 药物、器械和徒手(手法)。推拿是以中医理论为指导, 以手法和功法为治疗手段的一种徒手医疗技术。在治疗时, 医者用手或肢体的其他部位, 在患者身体体表的不同部位进行手法操作, 以达成治病的目的。推拿没有药物副作用, 也没有手术治疗的风险, 更易被百姓接受。

近年来, 徒手医疗技术已经逐步向理论体系完整的手法医学发展。很多人不能理解, 既没有化学物质进入人体, 也没有病理物质被取出体外, 推拿是如何治病的?

**通经络** 推拿手法作用在经络腧穴, 通过良性刺激, 改善经络不通的问题, 使患者恢复对身体的控制能力。

**和气血** 推拿手法作用在人体, 调和气血运行, 可改善局部营养供应, 促进病理产物的代谢, 消除炎症反应, 缓解疼痛。

**理筋骨** 推拿手法作用在肌肉、韧带等软组织或关节时, 可调理软组织的张力, 调整肢体的力线和关节的位置, 从而缓解肌肉紧张、恢复关节功能, 帮助身体自由伸展、灵活运动。

**调脏腑** 除前三个作用可间接影



图源: 千库网

响脏腑功能外, 推拿还有别于其他技术, 可以直接作用于脏腑。如针对腹部脏器, 可以通过直接的力学刺激, 对脏腑功能进行调整。

上海岳阳中西医结合医院 推拿科主任 孙武权

## 儿童发热出疹, 警惕川崎病

在儿童成长的过程中, 发热和出疹是较为常见的症状, 这些症状往往与猩红热、麻疹、风疹和伤寒等疾病有关。你知道吗, 还有一种名为川崎病的疾病, 也会引起这些症状。

川崎病是一种以全身性血管炎为主要病理改变的急性发热性出疹性疾病, 主要好发于婴幼儿。该病最早由日本川崎富作医师在 1967 年发现,

故而得名。

正如它的医学名——小儿皮肤黏膜淋巴结综合征, 会对皮肤、黏膜、淋巴结产生一定的损害。患者体温可达 39~40 摄氏度, 持续 5 天以上, 抗生素治疗一般无效。同时还会伴有黏膜炎的症状, 如口唇红、干燥、皲裂, 咽部黏膜弥漫性充血等。发病后 2~3 天, 会出现皮疹, 呈弥漫性红斑

或猩红热样, 但无水疱或结痂。更严重的是, 该病还会造成冠状动脉狭窄、心肌梗死。

川崎症重在早诊断、早治疗, 早期使用静脉注射大剂量丙种球蛋白, 可以有效预防冠脉病变, 家长切勿因为对输血制品有顾虑而拒绝使用。

上海市第八人民医院 供稿

## 瘦高体型更易患气胸

近日, 艺人方大同不幸离世。据悉, 2010 年他曾因操劳过度出现气胸而数度住院。什么是气胸? 导致气胸的因素有哪些?

“气胸”也称“爆肺”, 湖南省胸科医院内三科唐颖婧副主任医师介绍: “正常情况下肺和胸壁之间是没有气体存在的。如果受到过大的外力, 肺部表面的大疱或肺膜会被穿破。简单说就是肺破了个洞, 气体进入胸腔腔以后压缩肺部, 就造成了气胸。”一旦突发气胸, 患者会明显感到胸痛、“上不来气”, 严重

者甚至会发生失血性休克, 威胁生命。

唐颖婧介绍, 相对来说, 瘦高体型的人更易发生气胸。因为他们肺的体积比较大, 承受的压力也大一些, 肺组织也相对薄弱一些。

想要避免发生气胸, 除了远离烟草外, 还要尽量避免熬夜, 保证充足的睡眠, 避免情绪激动、剧烈咳嗽、抬举重物、便秘、憋气等。值得注意的是, 气胸若经常复发, 可以选择手术治疗。

据 光明网

## 乐符传递温情 公益筑梦健康

2 月 27 日, 来自上海轻音乐团和上海茉莉花交响乐团的志愿者们, 为市北医院的患者和家属们带来了一场精彩的音乐演出。该院“乐享健康”文化助医公益行动同日启动, 标志着该院志愿服务再上一个台阶。

谈起该院的志愿服务, 党总支书记张鹄如数家珍: “除了音乐疗愈, 市北医院的助医公益一直在路上。”

为了更好地服务于老年病人的就医便利, 医院和彭浦新村街道合作, 在社区招募了 28 位有爱心、社会经验丰

富的居民, 组成助医志愿者服务队。经医院的专业培训后, 他们穿上橙红马甲、面带微笑, 在市北医院门诊大厅、电梯口、挂号、取药窗口和输液室等, 主动为患者指引路线。他们时而主动上前搀扶行动不便的患者, 时而帮患者挂号、付费、取药, 一路引导陪伴。

医院还开设了助聋手语门诊, 不仅安排了专业手语翻译辅助患者就诊, 还专门配备了多名经过手语培训的助医志愿者和医务志愿者, 从排队挂号到辅助检查、取报告、付费、拿药等环节全程

陪同患者。医院还通过手机 App 在线预约、设立聋人病人等候专区、制作手语门诊的标识及易拉宝等, 为听障人士开通了绿色就医通道, 使他们的就诊环境和条件得到了很大的改善。

张鹄介绍, 在提供人文关怀的同时, 市北医院也在智慧化建设方面不断发力。医院引入了自助挂号、分层收费、报告查询打印、电子分诊叫号等一系列现代化设施, 提升了就医体验, 确保每一位患者都能顺利就医。

通讯员 喻文龙