

康健园



扫码关注新民康健园官方微信

本报专刊部主编 | 第 833 期 | 2021 年 3 月 1 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

每年 2 月最后一天是国际罕见病日。作为一种遗传性罕见病,原发性遗传性肌张力障碍给患者、家庭和社会带来沉重负担的同时还会累及下一代;由于存在医疗信息不对等,患者往往求医无着,无法获得有效的治疗。

治疗罕见病的有效手段非常稀缺

罕见病是一大类患病率很低的疾病,根据世界卫生组织的定义,罕见病的患病人数仅占总人口的 0.65% 至 1%。罕见病种类繁多,国际确认的罕见病有 7000 多种,在众多罕见病中,约有 80% 为遗传性疾病,且只有不到 5% 的罕见病获得了切实有效的治疗方案。

肌张力障碍是一种运动障碍类疾病,简单来说就是大脑某些环路异常,从而引起的面部、躯干、肢体肌肉不协调或过度收缩,最终导致患者出现怪异动作和异常姿势的运动障碍综合征。根据病因,肌张力障碍有多种分型,其中,已明确致病基因的原发性遗传性肌张力障碍涉及遗传因素,累及家庭和孩子,在 2018 年第一次中国罕见病目录发布时,就被列入其中。

药物治疗是首选疾病管理伴终身

上海交通大学医学院附属瑞金医院神经外科和神经内科紧密合作,为原发性遗传性肌张力障碍患者制定适合的治疗方案,开展全

揭秘遗传性肌张力障碍 打开患者的希望之门



病程跟踪以及术后综合管理。神经内科主任医师吴逸雯介绍,原发性肌张力障碍的治疗目标是减少不自主运动、纠正异常姿势、减轻疼痛、改善功能和提高生活质量,主要有两类治疗手段:药物治疗和手术治疗,此外,可同步辅助康复治疗。疾病如果没有获得及时的关注和治疗,对患者的影响是终身的。药物治疗是原发性肌张力障碍首选的治疗方式,口服药物有苯海索、氯硝西泮、巴氯芬、氟哌啶醇等。对于儿童起病的全身型和节段型肌张力障碍患者的治疗应首选多巴胺能药物进行诊断性治疗。注射肉毒毒素是另一种有效的药物治疗手段,可以明显提高患者的生活质量,适用于局灶型肌张力障碍。然而随着时间的推移,需考虑注射剂量逐次加大且周期缩短的风险。

“脑起搏器”能有效控制症状

在手术治疗的发展早期,肌张力障碍主要依靠选择性痉挛肌肉切除术、周围神经切断术或射频毁损等具有不可逆的“破坏性”手术进行治疗,由于疗效有限且容易复发,逐渐被微创外科治疗手段 DBS 疗法所替代。

瑞金医院功能神经外科主任医师李殿友指出,DBS 疗法,即脑深部电刺激术,俗称“脑起搏器”,是目前国际上用于运动功能障碍类疾病领域治疗中最先进的微创疗法,在帕金森病、特发性震颤等领域应用广泛。目前 DBS 疗法已经临床应用超过三十多年,在国内也已经应用超过了二十年,2003 年美国 FDA 新增批准美敦力 DBS 用于肌张力障碍的治疗

(2016 年中国获批),也是目前唯一获批用于肌张力障碍治疗的微创外科疗法。

此疗法通过植入大脑中的细微电极,发射电脉冲刺激脑深部的特定核团,进而达到控制患者运动症状的目的,是外科治疗领域具有里程碑意义的技术。DBS 是完全可逆的、非破坏性的治疗,可以使肌张力障碍患者恢复对肌肉的协调控制,也可降低药物治疗所产生的副作用。原发性全身型、节段型或颈部肌张力障碍是 DBS 最佳适应症,并已达共识。

专家提醒,原发性遗传性肌张力障碍是一种知晓度较低的罕见病,需要遵循“早发现、早诊断、早治疗”的原则,患者到正规医疗机构,获得安全有效的治疗,进入规范的诊疗路径,避免走弯路。

魏立 本版图片 TP



罕见病日标志

走出误区

一提到核医学,很多人可能会想到核武器或核辐射,甚至与核磁共振(MRI)混淆,看来,大家对核医学检查普遍存在恐惧心理。那么核医学到底是什么呢?辐射是不是真的很厉害呢?对身体会有什么影响呢?

核医学是通过向受检者体内注射微量的放射性核素,经过放射性核素所发出的射线,运用核医学仪器显示的一种影像检查方式。核医学所采用的核技术,是一种对人体无创伤、安全而有效的诊断和治疗方法。它最主要的特点是,能提供身体内各组织的功能与代谢性变化,而功能与代谢性的变化常发生在疾病的早期。目前临床上常用的核医学检查有 PET/CT、SPECT/CT (如全身骨显像、肾动态显像、唾液腺显像、甲状腺显像)等。

传统的诊断方法如彩超、CT、磁共振(MRI),它们可以提供人体解剖学变化的信息,与之相比,核医学检查在某些情况下能更早期地发现疾病,判断疾病的性质及发展程度,把疾病扼杀在萌芽状态。

目前临床上核医学检查所使用的药物为放射性药物,是具有辐射的,而核医学仪器是没有放射性的。而且,核医学检查中仅让微量的放射性核素进入人体(静脉注射或口服),但由于剂量微量,不会对身体造成影响。一些临床数据显示,一次核医学检查所带来的辐射仅相当于常规 X 线检查的一半甚至更低。例如,一侧核医学肾动态检查所受有用辐射剂量约 1.6mSv,一次胸部 CT 扫描有用辐射剂量约 6.9mSv。

在日常生活中辐射无处不在,如空气、土壤、建材及电脑、手机、电视、吹风机都存在一定的辐射,而且,一次核医学检查的辐射剂量与空乘人员工作一年的天然辐射量相似。因此,在日常生活中更无需进行特别的防护,对公众更是安全的。当然,对孕妇在接受诊疗时所使用的放射性药物应适当注意控制,女性在使用放射性药物检查期间应尽可能避免怀孕,这一点与普通的 X 线和 CT 等检查相似。

由于运用于医学的放射性物质属于一种低能量、短半衰期的射线,一般在数小时以后,辐射就会因核素衰变而消失,对身体没有任何影响。

刘森 马玉波(副主任医师)
(上海交通大学医学院附属第九人民医院核医学科)

核医学辐射对身体的影响有多大

专家点拨

3 月 3 日是全国爱耳日,今年的主题是人人享有听力健康。

经常有一些老年耳聋患者就人工耳蜗植入来门诊咨询。已经明确的是,老年耳聋患者可以做人工耳蜗植入手术。是否适合人工耳蜗植入取决于耳聋的类型和程度以及全身的基本状况。

判定能否接受耳蜗植入手术

重度以上老年耳聋患者 可考虑人工耳蜗植入

可以分为 2 个步骤。第一步是判定耳聋的类型和程度。如果患有重度以上的感音神经性聋,是可以考虑做人工耳蜗植入手术的;如果是轻度和中度的耳聋,则建议佩戴助听器即可提高听力。第二步,需要判断一下患者能否耐受手术,如果说身体一般情况比较好,能够耐受全

麻手术的,便可以考虑手术。

人工耳蜗是目前运用最成功的生物医学工程装置之一,是治疗重度耳聋至全聋的常规方法。随着社会经济的发展,人口寿命的延长,老年人的生活质量也更多地受到社会、家庭的关注。恢复老年人的听觉语言功能,能增进他们的语

言交流能力,改善他们的心理状态,使老年人重新获得自信,显著提高他们的生活质量。老年耳聋患者在接受人工耳蜗植入后,能够获得很好的听力语言效果。最近还有研究发现人工耳蜗的使用可以极大地减缓衰老,降低阿尔茨海默病的发生风险。

殷善开(上海市第六人民医院院长、上海交通大学耳鼻喉科研究所所长)
陈正依(上海市第六人民医院耳鼻喉科主任医师)

“3 个 30”评估麻醉风险 力保手术安然“睡一觉”

无影灯下

长期以来,人们对手术麻醉存在误解,误以为“麻醉没啥技术含量,无非打一针,患者睡一觉”。事实绝非如此。如果说手术有惊险,那么麻醉更有风险。麻醉学是对从业医师专业要求相当高的临床学科,是现代医学的开路先锋。麻醉医师是手术患者的保护神,是力保手术顺利进行的幕后英雄。

现代手术除了传统的开放手术以外,还有发展迅速、技术成熟的微创手术。微创手术利用腹腔镜、胸腔镜、关节镜、宫腔镜、膀胱镜等现代医疗器械及相关设备开

展手术。无论传统手术还是微创手术,选择不同的术式,麻醉的方式也不同。以全身麻醉来说,全身麻醉是让人体从完全清醒状态快速进入全然无知的接受手术状态,无痛觉,无知觉,肌肉松弛,同时,自主呼吸可能会暂停,血液动力学受药物影响而明显波动;再说手术是一次治疗过程,也是一次创伤过程,它会对机体体征产生明显的刺激,加剧麻醉风险。

正因为手术部位不同、手术方式不同,麻醉医师必须身怀“十八般武艺”,熟练掌握各种监护手段,根据病人的不同情况和合并症,事先做好预案,备好各类补液,以及多巴胺、去甲肾上腺素、抗心律失常

常药物等各类抢救用药。患者在手术台上生命体征随时会跌宕起伏,严重的会心脏骤停,这时需要麻醉医师反应机敏,及时发现,及时救治;同时,麻醉药物剂量也需要根据手术进展不断调整和追加,因此,对于手术而言,主刀医师负责的是患者的手术效果,麻醉医师负责的则是患者在手术台上的生命安全。

在手术前,麻醉医师是如何评估患者的麻醉风险的呢?美国麻醉医生协会(ASA)于麻醉前根据患者体质状况和对手术危险性进行分类,一般把麻醉安全分为五级。笔者根据患者既往病史、主诉、症状、体格检查、物理诊断和实验室检查进行综合判断,总结出“3 个

30”,有利于更直接判断患者对麻醉的耐受性和风险。

第一个“30”是屏气试验,如果患者能屏气超过 30 秒,特别是在呼气末后还能屏气超过 30 秒,那说明呼吸功能尚可。第二个“30”是能否往上连续走台阶(中间可以稍息一两秒)超过 30 个台阶,不喘息,不心慌,那说明心功能尚可。第三个“30”是能否平地轻松行走超过 30 分钟,如果行走不气急,不疲劳,那说明基础代谢尚可。如果“3 个 30”都能达到,那体质基本达到麻醉 ASA 分级标准第一级或第二级,也就是麻醉和手术耐受性较好,麻醉相对平稳。

曹钟强(复旦大学附属华东医院麻醉科副主任医师)