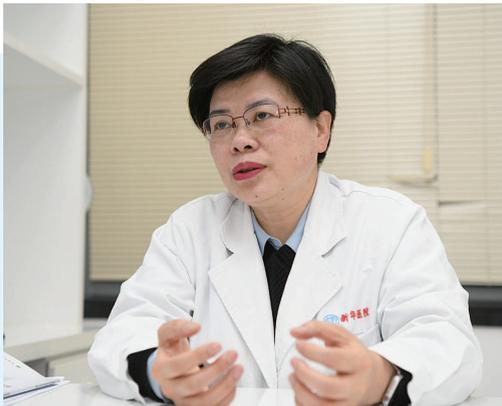


“蝴蝶宝贝”“瓷娃娃”“月亮孩子”“熊猫宝宝”……

每个罕见病患者我们都不能放弃

第 医 线

9岁的小强，从小背部弯曲畸形，在本该快乐的童年里忍受着病痛和折磨。去年，他在上海新华医院脊柱中心被诊断为脊髓性肌萎缩症(SMA)，接受了手术治疗。这种病是2岁以下婴幼儿的头号遗传病杀手，主要表现为四肢近端为主的进行性肌萎缩无力，随着疾病的进展，逐渐丧失各种运动功能，最终导致呼吸衰竭甚至死亡。今年春节前，小强在新华医院注射了诺西那生钠注射液，现已完成2次注射。这种药，曾因70万元的“天价”受到关注。去年的医保谈判中，该药再上热搜，最终以33000元左右的价格敲定。热搜背后，是国家相关部门的决心——每一个小群体都不应该被放弃！



新华医院儿内分泌遗传科主任邱文娟



新华医院肾脏内科主任蒋更如 本报记者 徐程 摄

们太苦了！”他介绍，目前国际公认的罕见病近7000种，约占人类疾病种类的10%。整体来讲，罕见病并不罕见，在中国预计有超过2000万人。罕见病80%由基因缺陷导致，50%于儿童期发病，30%于5岁前死亡。常累及人体多器官、多系统，呈慢性、进行性耗竭性发展，多为终身疾患，严重者可危及生命。

新华医院是上海市医学会罕见病专科分会首任主任委员单位、上海市罕见病定点医院，不少全国各地走投无路的患者来到这里，他们中有的已经在求医路上奔波了三年、五年甚至十年；有的辗转多地，抱着最后一丝希望来到这里，渴望“一锤定音”。2021年，新华医院诊治的国家第一批罕见病目录(121种)的罕见病患者超5700人。

不明原因腹泻、呕吐，持续半年，皮下脂肪消耗殆尽，虚弱得不能下床，几乎变成“纸片人”，5岁小男孩承承(化名)患上了什么“怪病”？承承的妈妈说明，当地医院曾怀疑肠梗阻，进行了手术治疗，但并没有缓解症状。他们先后辗转福州、广州、北京等各大医院，最后来到了新华医院。猜测、讨论、验证、否定、再猜测……专家组每天反反复复地了解

病情，更新化验结果及病情进展，终于柳暗花明——儿童肾脏风湿免疫科主任郭桂梅查找了上百种罕见疾病的临床表现，对比分析后发现，承承患上的一种名为赖氨酸尿蛋白不耐受症(LPI)的罕见病！因基因突变，孩子摄入蛋白质后，会出现呕吐、腹泻、昏迷、无力等症状。找到病因，对症治疗，承承的身体状况开始恢复。这种罕见病，全球报道仅两百例。

早确诊早发现最重要

“患者和家属们为了一纸诊断已耗费大量精力，但最苦的还不是确诊，对治疗和未来的不确定性，更让他们焦虑，甚至恐惧。”蒋更如说。

罕见病发病率低，诊疗难度大、漏诊误诊率高。能否早确诊、早治疗，对于罕见病患者的生存周期和生存质量，起到了至关重要的作用。新华医院先后开设了儿童、成人的疑难杂症与罕见病专病门诊，其中，外省患者超81%，罕见病诊断率75%。

男孩乐乐6个月左右时，被家人发现和别的小孩不一样。他不能翻身，也不能独坐。1岁之后肌力低下更明显，不能抬头，说话声

音轻且含糊不清，紧张时双上肢不由自主抖动……脑瘫？外院的诊断让乐乐的家长有点怀疑。一家人抱着孩子来到新华医院，最终确诊为多巴反应性肌张力障碍，一种罕见的遗传性运动障碍性疾病。由于治疗及时，乐乐明显好转，摆脱了“脑瘫”的标签，顺利进入普通幼儿园就读。

“早点，早点，再早点！”儿内分泌遗传科主任邱文娟说，最心痛的，就是看到罕见病患儿错过最佳治疗时期。外地患儿阳阳在新生儿筛查时发现患有甲基丙二酸血症，这是由于体内的甲基丙二酰辅酶A的缺乏导致甲基丙二酸不能够正常被代谢而引起的疾病。“两个月大时，阳阳来到新华医院就诊，但已经晚了。血色素只有2克，而一般正常人是10克，磁共振发现大脑像纸一样薄。如果从确诊后立刻治疗，就能取得很好的效果，但是延误了一个多月，孩子神经系统受损，病情不可逆了。”邱文娟强调，在儿童罕见病治疗中，早确诊、早发现至关重要。她接诊的罕见病儿童中，如患有苯丙酮尿症的孩子，从小发病后及时来医院治疗，效果良好，有的还出国留学、结婚，

过上正常生活。

推动罕见病临床诊疗规范化工作，这也是新华医院罕见病专家们一直努力的方向。近3年来，新华医院参与编著了《罕见病诊疗指南(2019年版)》等15部罕见病专家共识。

攻克疾病越来越多

如今，随着社会对罕见病及患者的关注度大幅提升，加上多组学、基因编辑技术、基因治疗等技术的飞速发展，越来越多的罕见病被逐一攻克。如用生物制剂治疗克罗恩病、用酶替代药物治疗遗传代谢内分泌疾病法布雷病，均可达到临床治愈。

28岁的小杨刚升级成宝妈，但宝宝在新生儿筛查中发现是法布雷基因携带者，法布雷病是一种罕见的X染色体伴性遗传的溶酶体储积症。通过倒查，小杨发现自己也是携带者。在新华医院就诊后，小杨才意识到，自己脚肢端一碰东西就有烧灼痛感，这正是法布雷病常见的首发症状。如果不进行治疗，患者会逐渐出现心、脑、肾等重要器官功能衰竭并危及生命。眼下，她正在新华医院进行酶替代治疗。医生们也会对宝宝进行跟踪，根据酶缺陷程度及时干预治疗。“今年的费用通过医保和商业保险已经基本覆盖了，后面每年三五万也还可以承受，积极治疗，生活充满希望！”小杨说。

“随着越来越多罕见病药物进入医保、商业保险，以及社会各方的关注和支持，尽管很难，但相信罕见病的春天很快会来。”蒋更如说。去年8月，上海首例享受“沪惠保”儿童法布雷病酶替代治疗在新华医院顺利完成，患者住院期间治疗所需的注射用阿加糖酶β药品费用，可通过特定高额药品费这项进行报销，报销比例达70%。今年，7个罕见病药品通过谈判进入医保目录。

首席记者 左妍 通讯员 陈燕

这个小群体，说的就是罕见病患者。“蝴蝶宝贝”“瓷娃娃”“月亮孩子”“熊猫宝宝”……这些美丽名字的背后，是多数人难以想象的痛苦。2月的最后一天是“国际罕见病日”。记者来到新华医院，听肾脏内科主任蒋更如、儿内分泌遗传科主任邱文娟等专家聊聊他们眼中的罕见病。

50%于儿童期发病

听说记者来采访，新华医院肾脏内科主任蒋更如十分感慨，“谢谢你们关注罕见病和患病群体，他

国内疫情反复，流调队员告诉你——

接到电话别慌，最重要老实讲

“叮铃铃……叮铃铃……”电话铃声大作，传真信号闪烁着，没过一会儿，传真件来了。最近一段时间，国内多地出现疫情，协查函多了起来，上海市、区两级疾控部门又忙开了。昨天，记者再次走近普陀区疾控中心的流调队员们，听他们讲述一纸协查函背后的故事。

要在心里保持敏感

随着疫情形势的不断变化，疾控部门始终在动态接收各种信息。姓名、联系方式，在什么时间什么情况下与确诊病例或密接以什么方式进行了接触，现在人在哪里……复核的工作十分重要，要确保重要信息尽量准确、齐全，方便后续更及时、更有针对性地落实管控。打出去的一个个电话，也是在和病毒赛跑。

第一次开展全员流调培训时，普陀疾控综合办的流调老法师“郑阿姨”就说了，流调基于的是个人的诚信，既然如此，队员一定要在

心里保持敏感。当时很多人还是初出茅庐的流调“菜鸟”，并没有多少工作经验，但每一次流调都是对流调队员的洗礼，每一次“跌宕起伏的剧情”都是积累经验。

协查工作繁琐复杂，忙碌是队员们的工作常态，免不了碰到一些难啃的“硬骨头”。比如，给当事人打电话却遭遇抱怨和不理解。“你们为什么打我电话？请不要再找我了！”对方挂掉了电话。这种情况下，流调人员会不厌其烦地一次次拨打。

无知“保护”徒增风险

“我是来上海找工作的，但是老乡没有睬我，我没有地方住，只

能住在地铁6号口，这些天我就去过附近的包子铺，但是我不知道名字。”听完这个令人“同情”的故事，现场组的队员出发了，但是跑到对方口中的地铁口一看，轮到队员傻眼了。2月连绵阴雨的上海夜晚，没有遮雨棚的地铁口，他是怎么住下的？在一连看了10个小时的监控后，并没有找到调查对象夜晚在地铁站出现的踪迹。再经过层层询问，对方终于承认，其实在抵沪的第二天就找到了工作，并且住进了员工宿舍。听到这里，在寒风冷雨中跑了一天的队员，真是“欲哭无泪”。

“遇到做流调的，一定要老实说出自己的行程，否则不仅增加我们的工作，更会给自己甚至亲朋好友增添麻烦。”流调队员告诉记者，还有一位被调查对象，坚持说自己没有出过门。但是细心的流调队员却发现，监控里的他放下行李就离开了，一直到三个半小时后

才回来。原来，这位调查对象在三个半小时内不仅去商圈吃了饭，购了物，还见了好几个朋友。最后完整的行程还是朋友供述的。还好，因为大家的努力，并没有耽误相关人员的管控。

其实，疫情发生以来，大部分人都是非常配合流调的。“也许被调查对象的出发点是‘保护朋友’。但是这种‘保护’并不能使朋友逃过隔离管控，只会徒增风险。”

采访中，流调队员还讲了一个令人哭笑不得的故事。一位调查对象不愿意承认自己在餐厅后厨工作，面对监控画面里自己戴着的围裙，竟说自己只是怕吃东西的时候弄脏衣服。不管出于什么原因，在疫情防控这件头等大事面前，都必须配合调查，不能有所隐瞒。

坦陈越快波及越少

当然，经过了种种历练，不少当初的“菜鸟”已经成长为了羽翼

丰满的“猎鹰”。一名不愿透露姓名的队员用王濛解说时出圈的金句总结了自己的“水平”，“我的眼睛也是只好吗？”而流调老将“蒋老师”的口头禅更是被奉为圈中名言——“早隔离早解除，逃是逃不掉的”。

最后，疾控部门提醒，讲这些故事当然不是为了“吐槽”，而是为了真诚地提醒大家，如果接到了疾控部门的流调电话，请不要紧张害怕，应该配合工作，不要有任何侥幸心理。疾控不会问你的银行卡号、验证码，他们只希望能跑在病毒前将所有可能被感染的人找出来，从而保护更多的人。虽然在此过程中你的亲人、朋友、同事、邻居等可能会遇到一些不便，但请大家明白，你坦陈越快，受到管控波及的人就会越少！

此外，还是要反复提醒，是否戴口罩和近距离接触是判定密接、次密接的重要标准。因此任何时候做好防护都不是多此一举。即便身边相对“安全”，依然要牢记并认真执行“三件套”，佩戴口罩、勤洗手、保持安全距离，给自己和他人多一层保护。

本报记者 左妍