

# “医生,我现在敢出远门了”

## 国际罕见病日,听专家解析皮肤病中的罕见病

### 第 [ ] 线

“医生,我现在终于敢出远门了!”周三下午,华山医院的遗传性血管性水肿(HAE)专科门诊,一位年轻患者激动地说。这是一种皮肤科罕见病,身体经常发生水肿,而“喉头水肿”所带来的窒息恐惧更是阻挡了患者出远门的脚步。好在,经规范化预防治疗,控制这种疾病已不再是梦。

皮肤是人体最大的器官,皮肤病的数量超过了1000种,其中湿疹、皮炎、痤疮等较为常见。而根据我国发布的两批《罕见病目录》,涉及皮肤科的罕见病有19种。“我接诊过的罕见病患者中,除了HAE,还有一种叫天疱疮,也比较严重。这些罕见病不仅给患者带来身心的双重挑战,也考验着医生的诊疗水平。”今天是国际罕见病日,华山医院过敏和免疫(变态反应)科主任骆肖群教授说。

#### 过半数患者曾经历误诊

人体的免疫系统和皮肤疾病之间存在非常复杂且紧密的关联,许多皮肤疾病难治难治,都跟人体的免疫系统有关。作为皮肤科副主任、过敏和免疫(变态反应)科主任,骆肖群教授的门诊号很抢手,她长期致力于变态

反应性皮肤病、自身免疫性皮肤病的研究和诊疗,无数患者慕名前来。

每周四下午,华山医院门诊3楼13号诊室外总是排起长队,患者们耐心等待“大疱病专科门诊”开诊。

一位80多岁的阿婆2年前发病,先是口腔黏膜起疱,后来皮肤上也长出了大小不一的水疱,大如鸡蛋,小如葡萄,很快溃烂了,家人带着老人四处求医,几经辗转找到了骆肖群。

“这是自身免疫性大疱病,很罕见,主要发生于中老年人。患者没了皮肤,不能洗澡,连衣服都穿不上,痛苦程度可想而知!”骆肖群说。不过,规范服用激素就可以控制病情。在家人的悉心照顾下,阿婆病情控制得不错。来随访,老人高兴地拉开衣服给医生检查:“疱没了!舒服多了!”

骆肖群告诉记者,自身免疫性大疱病,主要包括天疱疮和类天疱疮,由于免疫功能紊乱或合并肿瘤等其他疾病,患者体内出现针对自身皮肤成分的抗体,引起皮肤剥脱并阻碍正常皮肤的形成。初期皮损表现不典型,超半数患者会经历误诊,尤其在非大疱期易被误诊为皮炎、湿疹,大疱期易误诊为单纯疱疹或者带状疱疹。如果长期误诊会延误最佳治疗时机,引发多种并发症,甚至危及生命。

经骆肖群教授团队接诊过的天疱疮病人约2000例,目前已形成了规范化的治疗模

式。无论医生还是患者,彼此间建立起如老朋友般的深厚情感。在患者和家属看来,骆教授与团队成员耐心细致,为他们提供了最专业的支持。

“看到患者的皮肤从破溃到愈合,身体和心情慢慢好起来,医生很欣慰。”骆肖群说,她研究生阶段就跟着老师翁孟武教授主攻自身免疫性皮肤病和变态反应性疾病的研究,这个专科门诊是老师在上世纪90年代开出来的,如今代代传承,她也经常在门诊教导自己的学生,要真心、耐心对待患者,尽力帮助他们。

#### 症状有点像“过敏”

近年来,遗传性血管性水肿(HAE)是骆肖群持续关注的一种罕见病,其发病率约为1/50000。这是一种罕见遗传疾病,患者由于体内缺乏C1酯酶抑制物或其功能存在缺陷而导致四肢、颜面、生殖器、呼吸道和胃肠道黏膜等身体多个部位毫无征兆地发生急性水肿,喉部肿胀时甚至可引发窒息,严重时可致命。

“传统的抗过敏药物、糖皮质激素及肾上腺素等治疗手段对其效果甚微,直到近年来靶向药物的问世,才为患者带来了新的治疗希望。然而,因其罕见且认知度低,患者往往辗转多个医院仍难以确诊。”骆肖群介绍,HAE患者背后有着不为人知的辛酸,有人因误诊曾进行过不必要的开腹手术,有人因窒息被紧急送

往急诊抢救……相关数据统计,每位HAE患者最终确诊的平均时间长达9年,很多患者被误诊为普通的血管性水肿或严重过敏反应。

每周三下午,HAE专科门诊都会接待来自全国各地的患者。一位40多岁的女性患者令骆肖群印象深刻。她的孩子曾因急性喉头水肿未能及时抢救,造成不可逆脑损伤,十余年来处于植物人状态,且时不时发作的唇部和四肢肿胀让她十分揪心。“这位母亲最终也被确诊为遗传性血管性水肿,虽然医生建议同步开始治疗,但因经济困境,她坚持将治疗优先权让给了孩子。”骆肖群很感慨,临床上遇到的这些事,让她深感罕见病患者求医之路的曲折与艰辛。作为医者,唯有竭尽所能。

“这类疾病即便在医疗专业人士中,也往往缺乏足够的认知和了解,加之诊断手段的受限,使得准确诊断的难度大大增加。”骆肖群说。药物选择的局限性也是治疗中的一大瓶颈,虽然新兴的靶向治疗为患者带来了一线希望,但免疫抑制和感染的风险依然是无法回避的挑战。

如今,通过各界的不断努力,国内HAE诊疗水平正在逐步提高。2023年,华山医院成为HAE中国诊疗能力规范化建设项目首批建设单位,探索HAE患者就诊的创新模式,也为其他罕见病的规范诊治提供参考模板。

本报记者 左妍

# 一条“鲸鱼”游进小学

## 上海自博馆亚洲最大长须鲸骨骼标本首次进校园开展



楼梯两侧绘满鱼群,走廊上摆着3D打印的鲸鱼模型,就连甬井盖上都是海洋生物的俏皮模样……从寒假开始,闵行区田园

外语实验小学(金都校区)的师生就开始准备一场盛大的欢迎仪式,只为了迎接一个“大”朋友进校园。

“大”朋友不是一般的大,足有24米长,它便是上海自然博物馆的镇馆之宝之一——亚洲最大的长须鲸骨骼标本,这也是这一标本首次在馆外展出。作为上海科技馆馆藏进校园系列活动的一站,“鲸”彩世界——“一平米”博物馆·长须鲸馆在该校正式开馆。

体育馆内,巨幅半透明的帷幕隔出了馆内1/3的空间。帷幕内侧,长须鲸骨架保持着和自博馆里相同的姿势。仰望,海中巨兽的每一个骨节清晰可见;俯身,数十张科普展板从鲸鱼的演化、分类、生活特性等角度,告诉孩子们“鲸鱼不是鱼”,而是一个庞大的哺乳动物家族,等待他们去了解并保护。孩子们还能通过AI互动装置,观察鲸鱼泳姿,并抛出更多心中疑问。

让孩子们更觉神奇的是,现场视频告诉他们,原来,这条长须鲸和上海有着特别的缘分——2017年3月20日,一头巨大的鲸鱼在浦东老港镇附近海域搁浅死亡,它就是眼前这头长须鲸。上海自然博物馆工作人员耗费22天,将鲸鱼就地分解,运送回馆。历时四年,长须鲸骨骼标本制作完成,并从2021年12月起在自博馆B2层和公众见面。

“当初拼接的时候,我们就想到要用搭积木的方式进行组装,方便日后拆装。”上海自然博物馆标本修复师单鹏介绍,这一标本由200多块骨骼拼接而成,整体重量约3吨,其中15对肋骨,每根重达10至12斤。自博馆闭馆后,工作人员开始通宵达



■ 展出的长须鲸骨骼标本历时4年制作完成

陆梓华 摄

旦拆解这个大家伙,悄悄帮助鲸鱼“瞬间移动”,再利用寒假时间,在田园外小的体育馆现场,一点点将其复原。为了帮助庞然大物“游”进校园,学校还特意对部分门窗进行了拆装。

开馆现场,上海科技馆馆长倪闽景为孩子们带来了一场名为《鲸鱼不是鱼》的微讲座,并告诉孩子们一个秘密——上海自然博物馆标本制作团队的叔叔阿姨们目前正在制作一个新的8米长的鲸鱼骨骼标本,未来也将和大家见面。“我们将博物馆的珍贵藏品带到孩子们身边,也是希望更多的孩子能够爱上海洋、爱上科学。”倪闽景说。“捕捞让海洋生物数量锐减,海洋污染使无数生命失去家园,气候变化更是给海洋生态带来了难以预估的影响……为了我们的未来,为了海洋生物的明天,让我们即刻行动,投身于海洋保护计划,共同守护这一片蓝色希望……”在“一平米”博物馆里,

孩子们用N次贴写下心愿,上海科技馆携手上海市海洋局及颛桥学区,共同发起“守护蓝色家园,共筑海洋未来”海洋保护计划倡议书。

校长赵瑛群介绍,作为教育部首批全国中小学科学教育实验校,学校将组织孩子们化身“小馆长”深入解析标本的奥秘,成为“小研究员”“小讲解员”,追踪海洋生态的变迁,通过艺术创作演绎鲸歌的传奇故事,在科创实践中设计海洋保护的方案。一、二年级写写画画,“跟着‘Fin Whale’去探秘”;三、四年级通过搜索资料,寻找“保护长须鲸,守护海洋生物”的方式;五年级则对思维能力要求更高,请孩子们“洞察长须鲸百态,破解鲸游数学密码”……老师还设计了一系列“鲸彩世界”探究活动,探索海洋奥秘,感悟“一鲸落万物生”的生态智慧。

本报记者 陆梓华

## 最新版公共场所控烟状况白皮书发布

### 吸烟行为有人劝阻比例下降

本报讯(记者 左妍)今年是《上海市公共场所控制吸烟条例》(简称《条例》)实施15周年。记者近日从市爱卫办发布的《2024年上海市公共场所控烟状况》白皮书获悉,本市公共场所控烟状况总体保持稳定,市民对控烟的认同和支持率“节节攀升”,但一些重点场所控烟“挑战仍存”,管理措施亟需加强。

自2010年3月1日《条例》实施以来,通过控烟监管与社会共治相结合,上海控烟工作不断向好,已形成立体化监管网络。据统计,2024年控烟监管执法部门共检查单位226563家,处罚单位888家,处罚个人1010人。罚款金额分别为2076260元和89440元,罚款总金额为2165700元,较2023年有所提升。2024年全市控烟志愿者共检查各类场所111849户(次),向监管部门提出处罚(罚款)建议115例,经执法部门上门查实,实际采纳108例,采纳率达93.9%。

2024年,市爱卫办委托市健康促进中心开展《条例》实施情况监测,监测全市16个区1852个场所,共调查35563名人员。结果显示,2024年法定禁烟场所“无烟具”和“室内无吸烟室”比例分别为96.9%和99.8%,与2023年(97.0%和99.5%)基本持平。

但值得关注的是,与2023年(93.2%)相比,“无烟蒂”场所比例下降1.7个百分点,为91.5%;法定禁烟场所内吸烟发生率为13.0%,与2023年12.4%相比,上升0.6个百分点,其中“休闲娱乐场所”“楼宇”“餐饮场所”“公共交通工具及等候区域”等重点场所吸烟发生率较高;同时,“对吸烟行为有人劝阻或执法”的场所比例为39.9%,较2023年下降10.7个百分点。其中“餐饮场所”“休闲娱乐场所”和“楼宇”,出现场所吸烟发生率上升而对吸烟行为有人劝阻或执法比例下降的情况,反映场所控烟管理和禁烟执法需进一步加强。

市爱卫办表示,今后将进一步完善控烟措施,确保控烟政策真正落地。