

# 黄疸、瘙痒背后的“罕见危机”

## 复旦大学小儿肝病诊治中心破解 PFIC 诊疗困局

在这里，除了传统的甲肝、乙肝等感染性肝病，大量的罕见肝脏疾病终于得到了精准诊治。

□记者 | 周洁

进行性家族性肝内胆

汁淤积症（PFIC），一类罕见的常染色体隐性遗传病，在全球的发病率约 1/5 万至 1/10 万，多发于新生儿时期及儿童期。这种极其罕见的疾病以严重肝内胆汁淤积为主要特征，会导致患儿皮肤黄，皮肤瘙痒，生长障碍和进行性肝病，严重时因肝

衰竭而导致患儿死亡。他们中的不少孩子最终不得不面临换肝。

由于发病率太低，过去很长的时间里，PFIC 患儿很难得到准确的诊断，随之也很难得到有效治疗。

2005 年 9 月，复旦大学小儿肝病诊治中心在复旦大学附属儿科医院正式成立，是国内首个与国际接轨的小儿肝病诊治中心。在这里，除了传统的甲肝、乙肝等感染性肝病，大量的罕见肝脏疾病终于得到了精准诊治。

复旦大学附属儿科医院传染感染科主任王建设教授，是国内儿童罕见肝病领域的领军专家，



自 2003 年就开始研究儿童胆汁淤积症，在国内率先诊断并报道了一系列遗传性胆汁淤积症。2010 年开始，王建设团队开展了一系列遗传性胆汁淤积症新致病基因鉴定的研究工作。在国际上首先鉴定了 MYO5B、USP53、ZFYVE19 等新的遗传性胆汁淤积症，并首次报道多种疾病新表型，使我国婴儿胆汁淤积症的诊断和治疗达到国际先进水平。

目前，全国大部分 PFIC 患儿，都是在王建设教授团队获得诊断和治疗，全病程的管理，为这些曾经在黑暗中摸索的家庭，点亮了希望之灯。但还有很多 PFIC 患

上图：复旦大学附属儿科医院传染感染科主任王建设教授。

儿并没有得到及时的诊治，亟待全社会的关注。

十万分之一，  
也不能放弃

铃铛（化名）出生于 2025 年的初夏，胖嘟嘟的脸蛋泛着粉晕，黑亮的眼仁像浸过水的葡萄，家里

人一逗他，他就不吝于展示自己“无齿”的笑涡，瞬间融化了全家人的心房。

很难想象，这么可爱的孩子是一名罕见病患儿。出生一个多月后，铃铛妈妈发现他的皮肤有些奇怪的泛黄，过了一段时间还出现了抓挠自己的情况。铃铛妈妈在新生儿体检时加做了检查项目，结果显示孩子的总胆汁酸明显高于正常水平，很快被当地儿童医院收入病房治疗。

住院的 20 多天里，铃铛的病情始终未能好转，每天挂点滴将小婴儿的四肢都扎满了针眼，这让初为人母的妈妈痛在心里。