

在当地医院的建议下，铃铛一家决定到复旦大学附属儿科医院王建设教授处寻求一线生机。

来到复旦大学小儿肝病诊治中心，铃铛被诊断为“进行性家族性肝内胆汁淤积症”，即PFIC。

“胆汁淤积指的是原本应该通过胆道系统排入肠道的胆红素、胆汁酸等物质蓄积在体内，导致患儿出现黄疸、皮肤瘙痒等症状。遗传因素是引起婴儿期胆汁淤积症的重要原因，确切地说，它不是一种病，而是一组病。目前该组疾病已鉴定了10余种单基因突变引起的亚型，不同基因突变导致的PFIC机制不同。”王建设教授解释说，胆汁酸是胆汁的重要成分，人体大约95%的胆汁酸经回肠主动重吸收到肝脏，仅5%的胆汁酸通过粪便排出。胆汁酸的肠肝循环对保证人体正常机能十分重要。

简单而言，PFIC这种罕见病，是基因异常导致的患儿肝细胞功能异常，最终表现在胆汁淤积，影响生长发育，甚至威胁生命。

黄疸与皮肤瘙痒是PFIC最为典型的症状。肝病为何会导致皮肤瘙痒？王建设教授向《新民周刊》记者解释：“人体主要通过泌尿系统和胆道两个系统进行排毒，有一些致痒源通过胆道排泄，当胆汁淤积时，胆红素、胆汁酸包括致痒源都无法正常排出

体外，就会导致非常严重的瘙痒。这种瘙痒在皮肤上并无皮疹等表现，而是从身体内部向外传递，刺激全身。”

王建设教授说，患儿被送到医院检查时，大部分皮肤上都有明显的抓痕。

“虽然目前部分胆汁淤积症没有很好的治疗方法，但是明确诊断意义重大——不同的致病基因意味着不同的治疗方案，重点也不完全一样。”王建设说。

PFIC 治疗期待新突破

过去国内医院里收治的儿童肝病，主要是感染性的肝病。随着肝炎疫苗的普及和人们生活水平的提高，感染性肝病发病率降低，胆汁淤积症等其他肝病逐渐成为儿童肝病就诊的主要病种，且不少肝内胆汁淤积症病因不明，为治疗和判断预后带来极大困难。

“在PFIC诊治领域，我国诊疗水平一度和国际同行之间出现了较大的脱轨。”2003年，王建设赴英国交流学习后，关注到了这一现象，回国后他率先开展了胆汁淤积症的相关研究，经过多年积累，他和团队将我国PFIC诊疗水平提升到国际先进水平，来自全国各地的PFIC患者慕名而来。

由于PFIC发病率极低，全国每年的新发病例大约只有百例，许多基层医院对此病知晓有限，多数患儿未能得到及时的诊断和治疗。王建设表示，如果能在发病早期就明确诊断并及时进行个性化治疗，可以显著改善患者预后。“PFIC分为低GGT型和高GGT型，低GGT型的PFIC患者疾病进展到后期，可能需要肝移植才能长期存活；而高GGT型的PFIC患者早期也会有胆汁淤积，但经过及时的对症治疗临床症状能够缓解，甚至获得长期无病生存。”

记者了解到，PFIC引起的瘙痒，一度导致临床医生在管理PFIC患者时面临极大挑战，但随着创新药物如奥德昔巴特的出现，为PFIC患者带来了新的治疗选择。

深耕罕见病领域多年，王建设不无感慨地表示，罕见病患者人数少，声音弱，但他们的生命同样宝贵，他们的生活质量更是牵系着一个个家庭的悲喜。近年来，政府鼓励儿童罕见病药物研发的政策不断出台，也让王建设看到了希望。“罕见病患者的诊断、治疗、康复乃至社会保障都面临许多难题，这不仅需要医生、药物研发人员的努力，也需要患者以及全社会的关注和参与。”王建设说，尽管前路仍长，但他相信光明终将到来。■