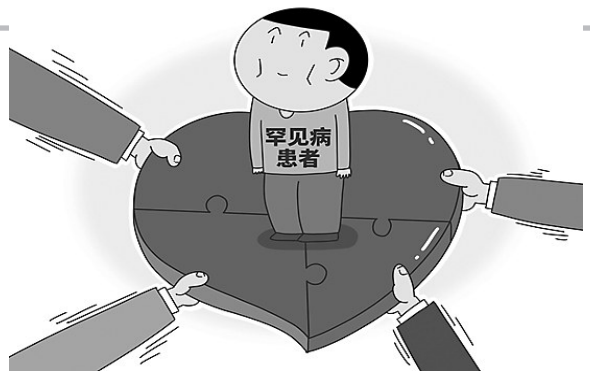
执行主编:刘琳佳 责任编辑:李由 电话:(0451)84612165 E-mail:lnrbliyou@163.com

罕见病其实不罕见

近日,一条讲述罕见病群体真实处境的视频引发关注。成骨不全症病友崔莹的童年总伴随着突然的骨折;白塞病病友陈勇说,“一半以上的病友要花五年以上时间才能确诊”;马方综合征病友苏佳宇则因生病休学三年。



孩子反复骨折,家长以为是缺钙;出现气促、胸痛,总以为是心脏老毛病;反复口腔溃疡,以为是“上火”……这些看似寻常的判断背后,就可能藏着一个问题——罕见病。

罕见病其实并不“罕见”

罕见病指患病人数占总人口数比例小于1‰的疾病或病变,一般为慢性、严重性疾病,常危及生命。国际确认的罕见病有7000多种,约占人类疾病的10%。目前我国各类罕见病患者约2000万例。罕见病其实并“不罕见”。

约80%的罕见病属于遗传性疾病,约一半在出生时或儿童期就已发病。也就是说,罕见病往往不是成年后突然出现的“意外”,而是从生命早期就埋下的伏笔。

对罕见病而言,“早”字格外重要——早识别、早诊断、早治疗、早预防。而识别的第一步,是知道哪些信号可能并不像它看起来那样寻常。

罕见病信号可能会被误读

识别那些“伪装成常见小毛病”的身体信号,是缩短确诊之路的第一道关口。我国已发布两版罕见病诊疗指南,共覆盖207种罕见病,为医生识别这些“伪装”提供了依据。但对普通人来说,这些情况容易被误读。

成骨不全症易被误以为是缺钙。孩子摔一跤就骨折,有的甚至翻个身、打个喷嚏也会骨折,很多家长第一反应是“缺钙”,补了几年钙,骨折还是反复发生。这背后可能隐藏着一种叫成骨不全症的病,也叫脆骨病。

成骨不全症是最常见的单基因遗传性骨病。患者往往自幼起病,轻微外力下就反复骨折、骨骼畸形;还可能有蓝巩膜(眼白偏蓝)、听力下降、心脏瓣膜病变等。如果孩子反复骨折、补钙无效,应尽早到医院排查,而不是一直当成缺钙处理。

马方综合征易被误以为心脏病。有人天生瘦高、手指脚趾细长,旁人说“这是模特身材”;可到了某个年纪,开始气促、胸痛、心悸,又常被当成普通心脏病来治,可能患了马方综合征。

马方综合征是一种常染色体显性结缔组织遗传病,主要累及骨骼、眼睛和心血管三大系统。患者可表现为气促、胸痛、心悸、头晕、晕厥或咯血;体型上表现为瘦高身材、手指和脚趾细长等。如果一个人既“瘦高细长”,又出现不明原因的气促胸痛,别只当心脏病查,也要想到马方综合征的可能。

白塞病易被误以为是“上火”。嘴里长了溃疡,很多人第一反应是“上火了”,喷点西瓜霜、喝点凉茶,忍几天就过去了。但如果溃疡反反复复、好了又来,这就不是“上火”能解释的了,背后可能是一种叫白塞病的罕见病。

普通口腔溃疡通常一两周就能自行愈合,而白塞病的溃疡往往更频繁、更严重。患者最典型的表现是反复发作的口腔溃疡,还可能出现生殖器溃疡、葡萄膜炎和皮肤损害等。如果口腔溃疡反复发作、久不愈合,尤其伴随其他部位症状,应及时就医排查。

肝豆状核变性易被误诊为病毒性肝炎。体检发现转氨酶高了,很多人第一反应是得了肝炎,查了一圈甲乙丙肝,全是阴性,护肝药吃了不少,指标却降不下来。

肝豆状核变性是一种常染色体隐性遗传病,由于基因突变导致体内铜的转运和排泄出了问题。儿童患者多以肝脏问题打头阵,青少年和成人则更多以神经系统症状起病。如果转氨酶持续异常、常见肝炎病毒筛查都是阴性,尤其还伴有手抖、走路不稳、性格改变等“不像肝病”的表现,应尽早排查。

孙丽

看罕见病该挂哪科

身体反复不适、多方检查却难寻病因,怀疑罕见病时,很多患者最先被挂号难困住。罕见病种类多,可累及神经、骨骼、心血管、皮肤等多个系统,症状复杂多样,极易跑错科室、反复辗转,耽误诊断。选对科室,是精准就诊的第一步。

不少人习惯哪里难受挂哪科,这种方式适合常见病,却常常不适用于罕见病。像白塞病属于全身性血管炎,患者先出现口腔溃疡,后续又发生眼炎、皮疹,分开去口腔科、眼科、皮肤科就诊,只能对症处理,很难串联起全部症状,容易被误判;马方综合征、肝豆状核变性等,也常会因局部症状先到单一科室就诊,遗漏关键线索。

若症状单一、指向明确,可先到对应专科初筛:反复骨折、骨骼畸形看骨科;不明胸闷、心脏异常就诊心血管内科;反复口腔溃疡伴皮疹优先看风湿免疫科;肢体震颤、步态异常挂神经内科;转氨酶持续升高、排除病毒性肝炎可看消化或肝病科。初筛主要用来排除常见病,留存检查资料。

如果已经辗转两三个科室仍无法确诊,或是同时存在多系统不适,优先选择罕见病、MDT多学科联合门诊,多科室专家共同研判,减少误诊漏诊。 本报记者 李由

这些老年罕见病,常被当成慢性病

一部分罕见病会在中老年阶段才慢慢显现。它们的症状和年纪大后的乏力、腿脚不灵、心衰、记忆力减退高度重合,很容易被简单归为“人老了”,或是当成高血压、关节炎、普通心衰等慢性病对待,在反复对症治疗中,耽误宝贵的确诊时机。

晚发型庞贝病就是极易被混淆的一种。它属于糖原贮积病,年轻时没有明显不适,步入老年后,才慢慢出现浑身乏力、上楼费劲、走路容易累,部分老人还会伴随弯腰起身困难、睡觉憋气。很多老人只当成年纪增长带来的肌肉退化、腰椎病,贴膏药、做理疗,却看不到好转。这种病是体内缺少分解糖原的酶,糖原堆积在肌肉里持续损伤肌细胞,严重时会累及呼吸肌,慢慢影响呼吸。它不是单纯的腰腿老化,常规的理疗、补钙无法解决根源问题。

转甲状腺素蛋白淀粉样变心肌病,常被误判为普通心衰。患病老人会慢慢出现胸闷气短、下肢水肿、活动耐力下降,做检查能看到心脏肥厚,大多先按照老年性心衰开药调理。可常规的抗心衰药物效果有限,病情依旧悄悄进展。该病偏爱高龄男性,和普通冠心病、老年心肌病的治疗方向并不一样,长期按普通心衰管理,很难控制病情。

多系统萎缩也常常和帕金森病混淆。老人慢慢出现肢体僵硬、走路不稳、起身头晕、说话含糊,大多会先按帕金森服药。一段时间后会发现,药物收效很差,症状还在持续加重。它属于神经类罕见病,不只是运动变慢,还会影响血压调节、排尿、出汗等自主神经功能。 本报记者 李由

健康广角

心衰患者应每天称重

不少慢性心衰患者习惯依靠胸闷、气喘、下肢水肿判断病情,这是一个误区。很多人看似没有明显不适,体内已经悄悄储水,等到出现憋气症状时,心衰已经明显加重。体重变化是心衰最早、最灵敏的预警信号,比腿肿、气喘更早出现,每天规范称重,是居家管理心衰、减少急诊住院简单有效的办法。

心脏泵血能力下降后,身体排钠排水能力减弱,水分会在体内慢慢蓄积。早期积水很少时,身体不会产生明显感受,但体重已经上升,这个信号可以提前1天-3天提示病情变化。

称重要遵循固定原则:每天清晨排空大小便后称重;穿同样轻薄衣物;使用同一台体重秤,放在平整硬地面,不要放在地毯上;体弱、容易跌倒的老人,称重时要有家属陪同,防止摔倒;每次记下体重数值,方便前后对比。

单日体重上涨超过1千克,提示水分开始潴留,要严格控盐控水、好好休息,密切观察;连续3天累计增重≥2千克,属于高危信号,即便还没有水肿、喘憋,也要尽快联系医生调整用药。

日常养护要坚持几个好习惯。饮食上低盐低脂,少吃咸菜、酱菜、加工食品,警惕酱油、鸡精这类隐形盐;少量多次喝水,粥、汤、水果、牛奶都计入液体总量,严重心衰患者遵医嘱控制饮水量。避免劳累、受凉感冒、情绪激动,这些都是诱发心衰加重的常见因素。日常定时监测血压、心率,在医生指导下适度慢走康复锻炼。

赵琴