

# 罕见病其实并不罕见

## 通大附院建立MDT专家团队,为患者提供精准诊治

2月28日是第16个国际罕见病日。据了解,罕见病指的是新生儿发病率小于1/10000、患病率小于1/10000、患病人数小于14万的疾病。与常见病相比,发病率偏低,但在南通大学附属医院罕见病例并不少见。通大附院血液内科主任医师杨力告诉记者:“血液内科是治疗罕见病发病数最多的科室,血友病、轻链型淀粉变性、poems综合征、castleman病、阵发性睡眠性血红蛋白尿等都是我们科诊治的疾病。像血友病这类的罕见病,在我们中心诊治的就有137例,估计南通有300~400例。其他的比如阵发性睡眠性血红蛋白尿等也不罕见。”

由于罕见病病例少,早期诊断困难,因此误诊、漏诊率极高。例如血友病这类的隐性遗传性疾病因为先天缺乏凝血因子,患者很容易出血,关节反复出血。在过去这种疾病普及度较低,家长重视程度不高,如果患者得不到标准规范的治疗,有很高的致残及致死率。而接受标准规范治疗的患者,正规补充凝血因子,就可以相对正常地生长发育,避免残疾。

7岁本应该是天真烂漫的年

纪,但对于家住市区的佳佳(化名)来说,不仅不敢随意奔跑,甚至连走路都要小心翼翼。因为一个不经意的动作,就有可能引发关节肿痛,甚至出血不止。父母带着佳佳来到通大附院血液内科就医,经检查,佳佳被确诊为A型血友病,而后开始每周接受注射两次凝血因子的常规诊疗。由于患儿年纪小,每次打针都哭闹不止,夫妻俩心疼极了,甚至一度想要放弃。杨力在评估了佳佳的病情和家庭经济条件后,建议其采取艾美赛珠单抗进行治疗,这种非因子药物,只需要每周皮下注射一次,既能避免静脉注射、减少患儿痛苦,又有理想的止血效果。目前,佳佳恢复良好。

血友病的治疗是长期的,血液内科十分重视,形成了正规系统的诊断及治疗体系,并建立了MDT专家团队,包括血液科、儿科、检验科、骨科、超声科、康复科和急诊科等多个科室专家,全方位为患者服务。杨力说:“目前工作开展初有成效,每个患者碰到医学问题,都能第一时间联系到我们。科室每年开展两次宣教活动,普及自我静脉注射的实践知识,这样病友或家属在经过简单的培训后就可

以在家里治疗,减少了往来医院奔波。此外,我们正在申报中国血友病诊疗中心,以便更好地为患者服务。”

除了发病率较高的血友病外,轻链型淀粉变性、poems综合征、castleman病、阵发性睡眠性血红蛋白尿在血液内科每年都有数十例患者诊治入院。杨力告诉记者:“通过我们对于罕见疾病的不断认识以及MDT团队的通力协作,罕见病的诊断率已经大大提高。虽然目前大多数罕见病是不可以治愈的,但随着医学技术的进展,很多疾病最终会被攻克。比如血友病B,最近临床基因治疗取得重大进展,可以治愈了,在国内也开展了相应的基因治疗。”

罕见病是一组异质性很强的疾病,它们分布于血液科、儿科、神经内科、内分泌科和肿瘤科等多个科室,因此要专人专治。目前,通大附院在各个专科设置了罕见病专科门诊,保障诊疗的专业性和高效性。碰到对该领域不熟悉的疾病,采取学科协助诊疗的机制,遇到极其罕见的疾病还有远程会诊途径,以保证每个患者都能得到最准确的诊治。 本报记者徐海慧

# 沪通两地感染科专家云端连线

## 张文宏教授线上会诊,携手救治疑难感染病患者

这几天,在南通市第三人民医院感染科住院治疗的市民成先生和柳先生病情较以前已经有了明显好转。这一切正是沪通医疗合作——市三院与华山医院感染科专家通力协作、共同努力的结果。

2月初,35岁的成先生出现发热症状,最高体温39℃,伴有畏寒寒战、肌肉酸痛、恶心呕吐等,在外院治疗未有改善。2月13日,成先生来市三院就诊,收治在感染一科,经多项详细检查发热原因暂未明确。

56岁的柳先生有乙肝小三阳病史20余年,随访肝功能、HBV-DNA均正常,一周前出现乏力纳差、尿黄等,2月15日入住市三院感染一科,查肝功能明显异常,谷丙转氨酶高达1445U/L,总胆红素119.6μmol/L,但肝损害原因一直未明,同时黄疸快速上升。

针对两名患者的情况,2月20日,市三院感染一科主任汪美华就申请华山医院感染科进行疑难病例会诊相关事宜。华山医院迅速响应,于21日由华山医院感染科



市三院与张文宏团队连线会诊。

主任张文宏教授亲自线上会诊。张文宏教授首先听取了病史汇报,结合深厚的专业素养和临床经验,他对两例患者病情进行了缜密细致的解析并提供了深刻独到的建议,为接下来的检查和治疗指明了方向。汪美华主任介绍,综合张文宏教授的意见,经过积极治疗,目前,患者病情较之前已有明显好转。

早在2019年3月,市三院就与张文宏教授领衔的高水平医疗、学术团队携手合作,建立“复旦大学附属华山医院感染病国家重点学科南通基地”。多年来,张文宏教授作为市三院感染病学部首席特聘专家、学科带头人导师,领衔华山医院感染科团队定期来院坐诊、开展教学查房、疑难病例会诊、学术讲座、科研协作等,全面提升了市三院感染性疾病综合诊疗水平。同时,双方建立了快速转诊机制,疑难复杂危重患者可经由沪通合作的“绿色通道”第一时间得到上海名医的帮助和指导。

沪通医疗合作,还打开了“双向转诊”的快捷通道。2月24日上午,又有两名疑难发热患者从华山医院转诊到市三院,目前都已收治入院。“两名患者之前辗转多家医院,病情一直未有显著改善,最后就诊于华山医院,经诊断和推荐,通过双向转诊机制,转入我院进一步治疗。”汪美华介绍。

本报通讯员王晨光 莫小英  
本报记者冯启榕

### 诊室传真

## 耄耋老人 失明十年重见天日 中国好医生 精湛医术再造光明

几天前,80岁高龄的陈奶奶在家人的陪伴下来南通市中医院复查,亲手将一面写着“妙手回春,德医双馨”的锦旗交到了“全国优秀共产党员”“中国好医生”、该院眼科副主任医师陈耀华的手上。二人双手紧握,传递着医患之间信任的力量和温馨的暖流。

原来,陈奶奶患有白内障已达十年之久,日常生活无法自理。“之前在别家医院看过很多次,他们都说我年龄大了,不要冒风险了。只有陈主任愿意帮我试一试。”老人口中的风险,在于那颗不定时炸弹——颅内肿瘤,而这颗肿瘤正好压迫了视神经。

“白内障手术的适宜年龄在医学上没有明确的限定,更多是取决于患者自身视力情况、白内障程度以及身体状态等。经过检查,陈奶奶的身体条件是符合手术指征的。我认为,每个人都有追求光明的权力,所以我愿意为老人家尽力一试!”陈耀华如是说。

在检查中,陈耀华发现,陈奶奶的左眼光感不确、右眼有光感。尽管家属已经做好了放弃左眼的准备,但陈耀华发现老人左眼瞳孔还有明显的对光反应,提示视神经可能并未完全萎缩。于是,他做了一个大胆的决定——先进行左眼手术。“假设手术成功了,那是最好的。如果不成功,我们再做右眼。”所幸陈奶奶的家属也给予了陈耀华充分的信任。

2月13日,陈耀华为陈奶奶进行了左眼白内障摘除伴人工晶体一期植入术,不到20分钟,手术就顺利完成。术后又进行了抗炎、促进愈合等治疗,患者无眼胀、眼痛等不适,不到12小时就可以出院回家休养了。“看见了!看见了!你戴着黑框眼镜啦!”术后,陈奶奶摘下纱布,紧紧握着陈耀华的手,边说边流下激动的泪水。

目前,陈奶奶术后恢复良好。经过复查,陈奶奶的左眼视力达到0.3,生活也已经能够自理了。再过不久,陈耀华还将为陈奶奶进行右眼的白内障复明手术。对于一个被眼睛和心灵的双重阴霾困扰了整整十年的人来说,这份光明显得尤为珍贵。

本报通讯员仲轩  
本报记者冯启榕



患者为陈耀华(左)送锦旗。

