

让更多“罕见”被“看见”

——聊城市妇幼保健院儿科医师谈罕见病

□ 鞠圣娇

进行性脊髓性肌萎缩症(SMA)、进行性肌营养不良、德朗热综合征、雷特综合征、瓦登伯格综合征……这些罕见病的名词，你听说过吗？对聊城市妇幼保健院儿童康复医师、康复区医疗部主任张彤来说，每个罕见病名称的背后，是可爱的孩子，也是值得关注的家庭。

罕见病是指患病人数占总人口0.65%—1%之间的疾病或病变。目前，全球罕见病约有7000种。现实中，人们对罕见病的了解并不多，“孩子确诊罕见病，并不意味着‘天塌了’。”3月10日，张彤在接受采访时说，随着医学的发展，针对罕见病的干预手段正逐渐增加，她所在的聊城市妇幼保健院康复院区就有不少正在进行康复治疗的罕见病患儿。

确诊，是正视罕见病的开始

据统计，有50%的罕见病在儿童时期就会发病，但确诊并不容易。有的罕见病症状与其他疾病相似，很容易被家长忽略。即便是医生，如果缺少经验，也很难将一些常见症状与罕见病联系起来。

5年前，张彤所在的病房收治一名3岁肺炎患儿，患儿血液检查结果中心肌酶远高于正常值。讨论病情时，一位医师提到患儿从床上起来时，需要先翻转身体，用手支撑膝盖，才能慢慢起来，而这正是进行性肌营养不良的典型表现之一：Gower征。进行性肌营养不良是一种由基因突变引起的肌肉变性疾病，以缓慢进行性发展的肌肉萎缩、肌无力为主要表现，多在4岁前发病，部分患儿的智力可能会受影响。这名患儿智力正常，7岁因无法顺利爬楼梯再次就诊时，病情已经进展了。“我经常想，尽管这种疾病还不能治愈，但如果能早一点干预，孩子的病情是不是会进展得慢一点。”这促使张彤开始系统地学习罕见病知识。

罕见病患儿的症状表现往往不止一种，即便是同一种病，表现也可能不同。当家长带着患儿来就诊，张彤作出初步判断后，会建议家长选择基因检测明确病因。每每拿到基因检测报告，张彤都会陷入矛盾之中，因为患儿确诊意味着可以有针对性干预，这对患儿是有好处的，也证明她的判断没有错，但她和家一样，也不愿意让孩子患病。医生的职责要求她必须选择合适的时机和用恰当的语言与家长沟通，常有家长因难以接受现实在诊室里哭出声来。张彤会多次鼓励他们、帮他们树立信心，避免他们陷入焦虑、抑郁。

为孩子的点滴进步感到高兴

既然有些罕见病终生不可治愈，通过药物、康复进行干预，意义何在？“看，那个小朋友就是脊髓性肌萎缩患儿，他接受药物治疗后，又到我们这里进行康复训练，现在已经能站起来了。”康复训练室里，张彤指着一名正在练习扶站的幼儿，眼中满是欣喜。

患儿乐乐(化名)刚出生时一切正常，6月龄因不会坐、抬头出现倒退而就诊，最后确诊为脊髓性肌萎缩，这是一种常染色体隐性遗传病。确诊后，乐乐及时接受了药物治疗，开始了康复训练。1年前，乐乐还不会抬头，现在的乐乐能说会笑，可以扶站数分钟。如果不治疗，乐乐可能就只能躺在床上，最终因呼吸衰竭而离去。

对于更多没有特效药的罕见病，张彤等医护人员能做的就是利用儿童6岁以前神经具有较强可塑性的原理，不断地强化某些动作，让患儿保持现有的状态。一日一日重复，有老师的汗水，有家长的配合，更有孩子自己的努力。孩子一点一滴的进步都让张彤和家长感动，也支撑着家长在漫长康复路上坚持着。“康复是缓慢的过程，不能着急，只要坚持下去，总会有进步。我也常跟家长说，现在坚持康复训练是为了以后能更好地生活。”张彤说，即便是同一基因点位引起的疾病，康复训练后的儿童能力和未做康复训练的儿童差距还是很大的。在康复院区，还有一些罕见病患儿经过康复训练，顺利“毕业”进入了普通幼儿园、小学。2岁的程程(化名)因不会说话就诊，诊断为克氏综合征，同时还有15号染色体微缺失导致的智力发育迟缓。经过2年智力康复训练，程程的语言、认知能力均达到同龄儿童正常水平。

预防罕见病，这些措施有帮助

倩倩(化名)是一名苯丙酮尿症患儿，这是一种遗传代谢罕见病，因为患儿体内缺乏某种酶，导致无法代谢普通饮食，需要吃特制食品。倩倩出生后通过新生儿遗传代谢病筛查，明确了病情，通过饮食干预等措施，避免神经受到损害，和正常儿童一样健康长大。

“出生缺陷三级防治体系在罕见病预防方面，有一定效果。”张彤介绍，第一道防线是通过婚前体检、孕前遗传病风险排查等手段防止遗传性罕见病发生；第二道防线是通过孕期的产前筛查、产前诊断和干预，阻止遗传性罕见病患儿的出生；第三道防线是开展新生儿筛查，对已出生的罕见病患儿的早诊早治。倩倩能够出生后就明确病情，就是第三道防线在起作用。

目前，聊城市妇幼保健院开展了单基因隐性遗传病携带者筛查，这是出生缺陷防治体系的第二道防线。单基因遗传病是指由单个基因突变导致的疾病，如耳聋、白化病、血友病、脊髓性肌萎缩症等。如果夫妻双方都是某种单基因遗传病致病基因的携带者，虽然自身没有临床表现，但可能会将致病基因传给后代，导致后代发病。因此，单基因隐性遗传病携带者筛查对产前诊断有很大帮助。

很多罕见病是孩子成长过程中发病的，这要求家长要注意孩子发育情况，可以定期做儿保检查了解孩子与同龄儿童的差距。“家长看孩子总带着一层滤镜，觉得孩子这好那好，我们作为医生就是打破这层滤镜。”张彤曾接诊一名发育迟缓的患儿，当时患儿1岁不会爬、不会站，家长认为孩子“大大就好了”，但张彤发现孩子存在特殊面容、头型发育异常，哭闹时肌紧张增强。染色体核型和拷贝数变异检测等检查结果，提示患儿存在22号染色体微重复和微缺失。经过10个月的康复，患儿可以独立行走。

每年2月的最后一天，是国际罕见病日。今年国际罕见病日的主题是“关注‘罕见’，点亮生命之光，弱有所扶、践行人民至上”。2月29日，张彤和同事们聊城市妇幼保健院中心院区组织了罕见病日义诊，普及罕见病知识，让更多人认识、了解罕见病。“多一个人了解，多一个人关注，这些患儿就有更多的机会。”张彤说。

▲ 义诊现场。
蔡茜 摄

◀ 2023年10月，中国康复研究中心专家庞红(左一)在为患儿检查身体。
资料图片

7 笔者手记

采访中，笔者感受到了张彤对罕见病患儿的爱，她注重保护患儿和家庭的隐私，因为有些家长不愿意让别人知道孩子的病情。一位家长找她沟通孩子的康复方案，她字斟句酌地跟家长沟通，提供心理支持，想办法节省资金。在康复大厅，她和每个孩子打招呼、鼓励他们，尽管可能得不到回应。

在康复室里，孩子们在老师指导下不断努力着。康复室外，一日日朝夕相处，患儿的家长也成了朋友。这些家长会“攀比”孩子情况，谁家的孩子进步大，其他人也毫不吝啬夸奖；谁家孩子遇到了难事，其他人也会出谋划策。而张彤和同事们也不断地鼓励、安慰家长，因为张彤深知这些家长承担着巨大的经济压力和心理压力，但他们又必须一次次擦干眼泪带着孩子继续前行，晚上回家后帮孩子做康复，巩固治疗效果。

中国罕见病联盟数据显示，我国现有各类罕见病患者2000多万人，每年新增患者超过20万。而罕见病影响的不单单是个人，实际受影响人口可能上亿。罕见病不应该是单个家庭面临的困境，应该是全社会共同面对的难题。疾病可以“罕见”，但关爱不会“罕见”，我们要给罕见病患者更多关爱，让更多“罕见”被“看见”。

罕见病需要全社会关注