

25名脊髓性肌萎缩症患者在这里被精心呵护—— 罕见的人生充满不寻常的爱

“朱主任,您看遥遥(化名)现在都能熟练地削土豆皮了,平时除了自己端碗喝汤外,还经常做些力所能及的家务活呢!”2月28日是第16个国际罕见病日,庄女士昨天激动地向市一院神经内科主任朱向阳发来了一段女儿遥遥削土豆的视频。

遥遥是一位脊髓性肌萎缩症患儿。这是一种罕见的遗传性神经肌肉疾病,主要表现是脊髓前角运动神经元退化,导致严重的肌肉萎缩、无力和进行性运动功能丧失。如今,共有25名像遥遥这样的患者在市一院接受治疗。在他们的背后是一群多学科医护人员的温情守护。



制图:肖竹益



罕见病患者 期盼“药”有所依

一直以来,罕见病患者都面临着“确诊难”“治疗难”“用药贵”等难题。

在我国,共有2000多万罕见病患者,并且每年新增患者超20万。与中国14亿总人口相比,这一特殊群体占比虽不高,但每个数字背后关联的都是一条条鲜活的生命、一个个受困的家庭。

每一个生命都应该得到珍惜,每一名罕见病患者都值得全力以赴救治。一种疾病不管如何罕见,都应该被看见和重视。积极推进罕见病药品入医保,集国家之力进行“灵魂砍价”,回应了病患的殷切盼望,是实实在在的托底之举,应该给予一个大大的赞。

一种罕见病平价药品的上市,就是给一类罕见病患者带来生命中的一道光,更是深化医保改革的一面镜。2015年以来,国内先后有35个罕见疾病用药批准上市,覆盖17种罕见疾病,已上市罕见疾病用药67%进入国家医保目录,大大减轻了患者的用药负担。

有尊重生命、“一个都不放弃”的人文情怀打底,有纳入医保、以量换价的市场互动,相信未来会有越来越多治疗罕见病的“天价药”变成“平价药”。

让我们一起拭目以待!

冯启榕

她是患儿的“朱妈妈”,呼吁脊髓性肌萎缩症早诊早治

“看着遥遥现在病情控制得这么好,我很欣慰。”朱向阳告诉记者,市一院作为省卫健委和省医保局指定的南通地区唯一定点罕见病治疗机构,一直高度关注各类罕见病的规范化诊治。

5年前,家住通州区平潮镇的遥遥被确诊为脊髓性肌萎缩症。2021年11月,遥遥来到市一院接受治疗。从最初入院时坐不稳到独立完成从坐到躺的动作,到现在生活基本自理,一家人开心见证着孩子成长的奇迹。“遥遥是第一个来我们医院治

疗的脊髓性肌萎缩症患儿。和我熟悉之后,每次来院治疗,她都会亲热地喊我‘朱妈妈’。”朱向阳说,每次听到这个称呼,她都感到特别温暖,更加明白罕见病早诊早治的重要性。

“越早用药效果越好,罕见病的治疗关键在于早发现、早诊断、早干预。”朱向阳介绍,目前,该院针对脊髓性肌萎缩症患儿的治疗方法是通过鞘内给药的方式为他们注射诺西那生钠注射液。患儿在1岁之内用药,效果非常明显。

由于脊髓性肌萎缩症与脑瘫、渐冻症等症状有相似之处,有效确诊成为当

务之急。朱向阳算了笔账:脊髓性肌萎缩症人群发病率在1/10000左右,南通有700多万人口,按此计算,我市的脊髓性肌萎缩症有700多人。“目前,在我院治疗的仅有25人。这说明有相当一部分患者尚未确诊或未能得到及时治疗。”朱向阳坦言,以I型脊髓性肌萎缩症患儿为例,如果不能及时确诊治疗,基本活不过两岁。

她提醒广大家长,一旦发现孩子到了一定年龄仍不能正常行走,或出现四肢乏力、走路疲乏等现象时,一定要引起重视,及时就诊。

他是家长最信任的人,为每名患者详细记录“健康档案”

“最近孩子的四肢力量有没有改善?”“比以前好多了,原来坐轮椅两三个小时就坐不住了,现在坐一个下午都不觉得累了。”这是几天前市一院儿科主治医师许铖与脊髓性肌萎缩症患儿小雨(化名)的爸爸之间的微信对话。

目前,在市一院接受治疗的25名脊髓性肌萎缩症患者中,年龄最小的仅1岁,年龄最大的21岁。对于16岁以下的患儿,由儿科收治;16岁以上的患者,则在神经内科接受治疗。

从小雨第一次鞘内注射起,许铖就成了这家人最信任的朋友。“小雨的爸

爸和我经常微信联系,孩子有任何进步,都会第一时间告诉我。罕见病治疗需要医患互信、共同努力。”许铖介绍,脊髓性肌萎缩症患儿必须严格按照一定的时间频次进行药物鞘内注射,在第一次注射后,依次在第14天、28天、63天注射,头四针之后,再按照4个月一次的频次注射。

2021年,小雨第一次来院治疗时,许铖被这个小姑娘的脊柱畸形惊呆了,“当时她的脊柱几乎扭成了麻花,每次都要通过腰椎穿刺鞘内注射药物,难度非常大。”如何找到准确的腰穿位置,成为摆在许铖面前的难题。

从第一针在C臂机的引导下进行穿刺,到后来在B超引导下穿刺,到第五针时无须任何设备引导直接盲穿,这背后是许铖不为人知的努力。“我把包括小雨在内的每个患儿脊柱畸形情况都作了详细记录,腰穿角度、进针方式甚至哪个孩子对胶布过敏都在手机里逐条记录。”随着对患儿的情况越来越熟悉,许铖的腰穿技术越来越娴熟,跟孩子们的互动交流也越来越顺畅。

“小雨今年11岁了,每次见到我都会主动跟我说笑,整个人特别阳光。”许铖说,患儿们的笑脸就是他最大的安慰。

他们组成“守护天团”,用科学规范的救治点亮生的希望

琳琳(化名)是一名2岁的小女孩,在1岁时因“双下肢无力”被诊断为脊髓性肌萎缩症,并在上海接受诺西那生鞘内注射治疗。去年,得知市一院是我市唯一可以注射诺西那生治疗脊髓性肌萎缩症的定点医院后,琳琳一家终于不再舍近求远,实现了家门口便捷治疗。

如今,琳琳的恢复效果很好,现在已经可以独立行走。琳琳的母亲对治疗效果十分满意。“入住日间病房后,当天就能做完检查、完成治疗,下午就能出院,实在太方便了。”

在市一院,神经内科会同儿科、康复科、脊柱外科、手术室等开展多学科

团队协作,为这些孩子送上最科学规范的救治。一些脊柱畸形的患儿会导致胸廓受到压迫,呼吸科医生会对其进行肺功能的综合评估;对于一些过瘦或者过胖的患儿,营养科医生则会及时进行相应的营养指导;对于做过脊柱成型手术的患儿,儿科会联合脊柱外科、B超室等,准确定位腰穿部位;为减少患儿治疗的疼痛感,麻醉科会参与镇静、镇痛治疗;为评估治疗效果,康复师每次都会在患儿鞘内注射前进行专业的康复评估,并指导家长如何居家对孩子进行力量训练……“我们针对每个孩子不同的情况,进行个体化治疗,一对一指导,希望能给这些家庭带来希望。”朱向阳介绍,便捷

的多学科诊疗服务,还吸引了盐城、泰州等地的患者慕名而来。

点亮罕见病患者生命色彩的,还有国家医保政策的支持。从去年1月1日起,诺西那生钠注射液正式纳入国家医保,每针价格从原来的70万元降到3万余元,还可以享受医保报销。朱向阳介绍,按4个月注射一次的频次计算,加上医保报销的部分,每个脊髓性肌萎缩症患者一年仅需自费1万元左右。

“每个生命都应该被善待。帮助罕见病患者重获新生,是我们最大的心愿。”这是朱向阳领衔的市一院罕见病多学科诊疗团队共同的心声。

本报记者冯启榕

“新闻链接

走近罕见病

他们被称作“月亮的孩子”“瓷娃娃”“蝴蝶宝贝”……这些美丽名字相对应的,却是残酷的罕见病:全身毛发和皮肤发白的白化病、即使轻微碰撞也会严重骨折的成骨不全症、皮肤像蝴蝶翅膀一样脆弱的大疱性表皮松懈症……

目前全球共确定罕见病大约7000种。研究显示,80%以上的罕见病由遗传因素导致,50%在出生或儿童期发病。罕见病治疗一直面临困难。罕见病病因繁多、症状复杂,就算是同一种罕见病,不同患者的症状也存在差异,导致在发病初期漏诊、误诊,不少患者错过最佳治疗期,病情难以逆转;即便诊断准确,全球已知的罕见病中至少90%尚无有效治疗药物,药品研发难度大、投入高、周期长,大部分已有的罕见病药品极其昂贵。

据新华社电