

50%以上戈谢病患者延误诊断超过 5 年,新诊断标准近日形成—— “会诊”罕见病,哪怕仅数百患者

本报记者 施捷

症状多样不典型

戈谢病是一种溶酶体贮积病,为常染色体隐性遗传病。因某种突变导致机体葡萄糖脑苷脂酶活性缺乏,造成在肝、脾、骨骼、肺甚至脑的巨噬细胞溶酶体中贮积,导致受累组织器官出现病变,临床表现多脏器受累并呈进行性加重。由于我国缺乏流行病学统计,目前中国大陆尚无戈谢病患病率和发病率情况统计报道。依据亚洲各国流行病学统计数据,可推测中国戈谢病患者总人数约 1000 人,目前已明确诊断戈谢病患者人数为 300 人。

约 60% 的戈谢病患者在儿童期发病。常见临床症状有肝脾肿大、骨痛、血小板减少、贫血、生长发育迟缓、疲劳等。一旦错过正确诊断及治疗,将造成病情不断进展、恶化,造成不可逆的严重并发症,甚至死亡。尤其因其症状的多样又不“典型”,许多患者会长年在小儿科、血液科、消化科、等科室多处求诊。

形成医疗新亮点

在我国,50%以上戈谢病患者,延误诊断的时间超过了 5 年。目前能追溯的病例中,最长一例的确诊时间甚至超过了 20 年。

事实上,作为可以被有效治疗的罕见病,若及早诊断并加以治疗,戈谢病是可以得到延缓疾病进展、从而减少患者因疾病所致的残疾或死亡的良好结果的。“60%的戈谢病多发于儿童。而 5 年的延误,常常意味着会对患

者一生的健康,造成不可逆转的损害。”广东省医学会罕见病学会主任委员、广州市妇女儿童医疗中心主任医师刘丽如是说。

基于对前期临床经验的总结和最新的循证医学证据,已在《中华儿科杂志》上发表的《中国戈谢病诊治专家共识(2015)》,形成了两大技术“亮点”:一是以脾肿大为切入口的“标准诊断流程图”,二是将干血纸片法进行葡萄糖脑苷脂酶活性检测,列为诊断的“金标准”。通俗地讲,由于 87% 的戈谢病患者脾肿大达正常值的 5 倍及 5 倍以上,“标准流程图”意在引导临床医生能够针对戈谢病患者的常见症状——脾肿大,在第一时间进行“筛查”诊断。即对于脾肿大和(或)血小板减少的患者,强烈建议鉴别诊断中排除恶性肿瘤后,首先考虑戈谢病。而最后的确诊,则必须通过“葡萄糖脑苷脂酶活性检测”来完成。

《共识》推荐了方便快捷的干血纸片法——只需将受检者的末梢血(比如手指上的血)滴到一种医院提供的滤纸片上,通过邮寄、快递到指定地点进行检测,可以得到同样准确的检测结果。

确诊之前莫误诊

目前,拥有酶学检测中心的 4 家医院是:北京协和医院,上海交通大学医学院附属新华医院,武汉的华中科技大学同济医学院附

属同济医院,广州市妇女儿童医疗中心。

《共识》制定的诊疗流程还特别强调,所有需要接受脾脏切除的患者在手术之前,应该进行一次必要的酶活性检测,排查是否是戈谢病。“有数据显示,39% 的患者在确诊戈谢病之前,就已经进行脾切除!”中山大学附属第一医院的罗学群教授解释说,对于一名戈谢病患者说来,盲目脾切不仅会导致误诊,还会加速疾病的进展。

【案例】

首都医科大学附属儿童医院血液科张永红教授讲述了一名戈谢病患者 7 年坎坷求医路的真实故事。小男孩今年 14 岁,6 岁时因生长发育落后,家人带他前往当地县医院血液科就诊,B 超发现脾肿大,并没有作进一步检查和治疗;两年后再次到县医院复查,结论是脾肿大待查;4 年后患者再复查时,脾脏肿大已经到了不得不摘除的程度,同时患者出现了贫血迹象。此时才前往省级医院做骨穿检查,得出了戈谢病的初步诊断。去年在北京儿童医院经过葡萄糖脑苷脂酶活性检测,明确诊断为戈谢病。经过酶替代治疗,孩子的病情已得到控制,脾脏也保住了。但患者身高矮小,已不可逆转。

在诊治过程中,张永红教授了解到患儿

“许多遗传代谢性疾病都有家庭史。但像这样的常染色体隐性遗传疾病,并不是代代遗传。”张教授不无遗憾地表示,临床医生缺乏经验,或者不掌握规范的诊疗路径,患者就有可能因此失去“最后的机会”。

规范治疗达共识

上海交通大学医学院附属新华医院的顾龙君教授,早在 1969 年就“第一次碰到了戈谢病。”他清楚地记得那是个 4 岁的小男孩,肚子很大,出鼻血,就诊时一直叫“肚子痛!肚子痛!”后来做了骨髓穿刺,发现有“巨大细胞”,对照文献,才知道是一例罕见的戈谢病。

在同行眼里,申城一直是罕见病临床、科研领域的一名排头兵:2011 年初,上海医学会罕见病专科分会成立,为全国最早;2014 年底,全国首个地方性罕见病专项基金——上海市罕见病防治基金宣布成立;今年 2 月 28 日“世界罕见病日”之际,上海儿童医学中心成立了国内迄今唯一的罕见病诊治中心。上海目前已将 12 种可治疗的罕见病的用药纳入报销范围,患者能够不同程度地取得部分医保报销和基金互助。以戈谢病为例,申城是目前仅有几个将其纳入本地大病医保范围和特药救助制度内的省市之一。

从常见的苯丙酮尿症、白血病,再到罕见的戈谢病等等,见证了申城各界不懈努力、逐一“突破”的全过程,顾龙君教授不胜感慨。他觉得,此次《共识》的出台,不仅为临床医生尽早诊断戈谢病提供了实用性指导,进而减轻患者、患者家庭的痛苦和负担,同时,《共识》的发布更是一个标识,为加快其他罕见病的尽早诊断和规范治疗起到了先驱作用,表明我国罕见病诊疗水平与国际的差距正在逐步缩短。

理顺工作机制 完成重大工程

杨雄要求服务全市发展大局不能“拖后腿”

本报讯 市委副书记、市长杨雄在昨天上午举行的市重大工程建设工作推进会上强调,今年是“十二五”规划的收官之年,本市重大工程建设任务十分繁重。各区县、各部门、各单位要按照市委、市政府的部署和年度计划安排,进一步强化大局观念,振奋精神、勇于担当、攻坚克难,以只争朝夕的劲头,改革创新

的办法、更加严实的作风加快推进重大工程建设,确保完成好全年重大工程建设目标和任务。

市委常委、副市长艾宝俊,副市长蒋卓庆

出席并并讲话。市城乡建设和管理委员会(市重大办)汇报了今年本市重大工程建设情况和下一步工作建议,并重点分析了其中存在的问题,相关区县、部门和单位进行了讨论。

杨雄指出,今年以来,本市重大工程建设总体推进有力有序,但也存在一些项目前期工作滞后、推进较慢等突出问题。重大工程建设是稳增长、调结构和惠民生的重要举措和有效抓手。面对重大工程建设中的问题和困难,各区县、各部门、各单位要切实转变思想观念、工作作风和方式方法,发扬上海重大工

推动 A 股纳入国际知名指数

本报讯 (记者 许超声)近日,英国指数公司富时集团宣布启动将 A 股纳入其全球基准指数(FTSE)的过渡计划,富时的两个新兴市场指数都将纳入中国 A 股。对此,证监会新闻发言人张晓军昨天回应,这是 A 股纳入国际知名指数取得的重要进展。

针对 A 股拟纳入摩根士丹利国际资本本公司的 MSCI 指数情况,张晓军表示,下一步,证监会将继续与包括富时在内的国际知名指数公司保持密切沟通,向国际投资界积极宣传和展示中国资本市场发展和开放的新进展和新举措,便利长期资金进入 A 股市场。

上海松江区中心医院诚聘英才加盟

上海市松江区中心医院创建于1949年6月,是一所集医疗、教学、科研、防保、急救为一体的二级甲等综合性医院,拥有床位950张,设有25个临床专科,7个医技科室,配有64排CT,16排CT,1.5TMRI,检验自动化流水线等大型设备,建有HIS、RIS、LIS等信息网络系统及区域影像诊断中心、区域临床检验中心、区域病理诊断中心。

中心。是南京医科大学附属医院,全国爱婴医院、国际紧急救援中心网络医院,湖北医药学院教学基地和上海市全科住院医师规范化培训基地。

目前,医院围绕建成具有显著特色的综合性区域医疗中心,三级内涵的高水平大学附属医院和创新型医院的发展目标,诚招呼吸科、消化内科、超声科、急诊危重病学科、

儿科、放射科、耳鼻喉科、病理科、脑外科、胸外科等学科医疗人才加盟,携手共创辉煌,共谋发展。

有意者可将本人简历、学历证、学位证、医师执业证、中级职称证或住院医师培训合格证等相关证书复印件寄至我院人力资源部,一经录用落实事业单位编制,提供良好发展空间和优厚的人才待遇。

地址:上海市松江区中山中路748号 邮编:201600 传真:021-67722251 联系人:陈老师 联系电话:021-67722252 电子邮箱:hr67720018@163.com