

生而“罕见”更渴求回归正常生活

加速罕见病新药研发 发挥个体化医疗优势

全世界已知的罕见病约有 7000 种,按照五十万分之一发病率测算,预估我国罕见病患者总数不低于 2500 万。据统计,仅有 5% 的罕见病有药可治,罕见病患者的医疗需求长期得不到满足,亟需药物研发突破现有的瓶颈为患者带来希望之光。



“玻璃人”(血友病)、“木偶人”(多发性硬化症)、“不自觉跳舞”(亨廷顿舞蹈症)、“松软儿”(脊髓性肌萎缩症)、“企鹅宝宝”(戈谢病)……这些疾病有一个统称——罕见病,又被称为“孤儿病”。根据世界卫生组织的定义:患病人数占总人口 0.65‰ 至 1‰ 之间的疾病或病变称之为罕见病,但各个国家和地区规定的发病率是不一样的。诊断难、治疗难、保障难是横亘在罕见病患家庭面前的鸿沟,上海市医学会罕见病专科分会主任委员李定国教授多次呼吁,通过罕见病立法,促进药物的研发,保障患者及其家庭的权益。

SMA 魔掌伸向婴幼儿

脊髓性肌萎缩症(SMA)是一种由基因缺陷所导致的常染色体隐性遗传病,是两岁以下婴幼儿的头号遗传病杀手,属于罕见病里极为严重的一种。患者由于脊髓运动神经元退化,会导致全身肌肉萎缩无力,身体逐渐丧失各种运动功能,病情的发展会进而影响吞咽、呼吸等,最终导致死亡。

SMA 虽然属于罕见病,但其实并不罕见。常规人群中,SMA 致病基因的携带率非

常高,约 2%,即 50 个普通人中就有一个是携带者。一旦夫妻双方同为携带者,则每一胎生患儿的概率为 25%,而 50% 可能会携带 SMA 致病基因。中华医学会儿科学分会罕见病学组组长王艺教授介绍,在中国,58.96% 的 SMA 患儿发病于 7-18 月龄,中重度患者占到了总患病人数的 89% 左右;就运动功能来看,仅有 22.78% SMA 患者可以行走。患者及其家庭非常迫切地需要来自社会各界的关注以及帮助。

SMA 治疗药物正在国内同步开展国际多中心 2 期临床试验,患者用上“救命药”指日可待。虽然国内目前尚无药可用,但 SMA 的致病原因已较为明确,而通过科学的携带者基因筛查,可以较有效地实现疾病阻断,减少新发病例。

戈谢病患者可正常生活

戈谢病是一种严重的、持续进展的疾病,由于患者体内先天缺少 β -葡萄糖苷酶,导致贮集在体内的葡萄糖苷酶不能被代谢,聚集在患者的肝脏、脾脏等,会导致肝脾肿大、贫血以及骨骼病变,骨髓和脏器的功能改变等,如果错过早期治疗不仅影响发

育,还会全身多脏器受累并呈进行性加重,最终导致死亡。戈谢病患者率仅为五十万分之一。

中国人民解放军总医院小儿内科副主任医师、北京医学会罕见病分会委员孟岩博士介绍,60% 的戈谢病在儿童期发病,家长和相关就诊科室医生要知晓戈谢病的相关症状,如果发现脾大、血小板减少、骨痛、生长发育延缓等症状,应尽快到有诊治条件的医院通过葡萄糖脑苷脂酶活性检测(干血纸片法)确诊或排除戈谢病。

戈谢病是罕见病中的“幸运儿”,患者在规范治疗下,病情能得到极大的改善,可以回归正常生活。尤其是儿童患者,如果在发病早期得到确诊治疗,他们的生长发育就会和正常人一样。为了唤起公众对罕见病群体的关注,10 月 1 日还被确立为“国际戈谢病日”。

建立罕见病救治体系

以“冰桶挑战”为代表的一系列社会公益活动使罕见病进入大众视野,政府和社会各界对罕见病的关注度不断提升。罕见病作为一个整体,并不罕见,但对于单个罕见病病种,无论在新药研发还是临床治疗方面都面临着较大挑战,很多罕见病认识水平低、误诊率高、药物可及性也很差。个体化医疗时代,每一种疾病都将被更精准细分。也许在不远的将来,一些普通疾病经过分型,与罕见病在数量上并无多大差异。关注罕见病个体化诊疗,某种程度上也是探索疾病诊疗的未来模式。

国内罕见病领域的专家正致力于研究中国特色罕见病的发病特点和诊疗现状,从而提出更加“接地气”的解决办法。国家卫健委罕见病诊疗与保障专家委员会副主任委员、北京大学第一医院丁洁教授介绍,各地的很多罕见病专科正积极合作,例如开展注册登记和数据共享,通过不断建立多学科诊疗模式,研究制定临床诊疗规范或共识,推动医生诊疗水平的进步,帮助患者尽早获得有效治疗,拥有或回归正常生活。魏立



知“心”话

如今,有不少人被“健康焦虑症”缠上了。他们似乎总在担心自己的身体会出岔子,时刻保持警惕,对身体状态异乎寻常地关注,提防着任何可能的疾病症状。即使是身体轻微的变化,某种感受如心跳、肌肉疼痛、牵拉、抽动都会被视作疾病的征兆,整日忧心忡忡或紧张不安。

他们可能因此反复看医生,不断进行各种检查,在网络上查找相关的疾病信息,试图找到原因或者治疗的办法,却往往无法遂愿,更加重他们的紧张和焦虑。其实,紧张也会引发身体的不适,且人在紧张时对身体的感受性也会增强,更容易捕捉到身体的某些变化。这些因素相互影响,循环往复,使人陷入可能患某种疾病的恐慌中。事实上,对症状的监测和频繁检查并不会降低患某种疾病的风险。恰恰相反,持续并夸大地关注症状有可能给身体带来压力,进而增加患心脑血管、内分泌系统疾病的风险。所以,焦虑性地自我保护不是健康的守护神。

健康焦虑的起因有诸多可能。首先,个体的性格特点是基础,对健康过分焦虑的人不仅仅对健康,对生活中很多的事情都会敏感在意,喜欢思虑,有绝对化的倾向,对健康的理解也存在偏颇。认为身体若是健康的,就不该出现反常现象或不适,身体的异样一定是和某种疾病相关。一部分老年人由于机体功能退化,身体难免出现这样或那样的不舒服,甚至患有躯体疾病。对老化的抗拒及对疾病的恐惧,加重了对身体的疑虑和担忧。

其次,过多地接收到有关疾病和死亡的负面信息,引发对疾病和死亡的恐惧,会投射到对自己身体的忧虑上。在强烈的防病防危险心理促使下,将注意力都放在自己的身体上。唯恐因为自己的疏忽,而损害了健康和生命。身体一旦出现某种症状,便会想到某种疾病的可能,通常是越想越像,表现出高度的敏感、关切和紧张,周而复始地为莫须有的症状焦虑不安。

理解了健康焦虑的成因,就不难把握如何正确地对待健康的期望了。首先,要明白过犹不及的道理,对追求健康同样适用,健康关注要适度,过于看重容易紧张,适得其反。其次,客观、全面地看待身体的症状,不主观臆想,不妄下结论,不给自己贴标签。再次,学习一些放松的技巧,锻炼自己身心放松的能力。健康焦虑的根源在于焦虑,身心放松的状态有助于消除紧张,缓解焦虑。最后,对于一些由于过分关注及担忧健康而难以克制,甚至明显影响到日常生活的人,要及时寻求心理医生的帮助。

金海燕(上海交通大学医学院附属瑞金医院临床心理科副主任医师)



康复有道

“社交+内分泌”治疗 超越生存预期

医学界顶级国际学术期刊《癌症》杂志去年曾发表研究论文称,拥有更广泛社交圈的乳腺癌女性与社交圈较窄的患者相比,乳腺癌的复发率和病死率都更低。日前“爱领航”乳腺癌患者风采大赛在苏州举行。本次参赛的选手用她们的亲身经历亦证实,对于乳腺癌患者来说,拥有一个健康的心态,融入社会对康复至关重要,它和药物治疗的作用一样不容小觑。

乳腺癌患者从诊断出癌症开始,经过短暂的院内治疗,就进入了漫长的康复期,患者能否在这期间建立自信、重塑自我、融入

社会对其康复效果有着重要的影响。研究数据显示,相比融入社会的女性患者,与社会隔离的女性患者,乳腺癌复发的可能性要高 43%;死于乳腺癌的可能性要高 64%;死于其他原因的可能性要高 69%。

另外,对于激素受体阳性的乳腺癌患者,内分泌治疗优越性明显,它治疗方式简单,疗效与化疗的疗效相当,但副作用却小很多,可以有效延长患者生存期,提升患者生存质量。我国 70% 的乳腺癌患者为激素受体阳性,内分泌治疗是激素受体阳性乳腺癌患者的标准治疗,临床研究结果显示,内分泌

治疗需要足剂量足疗程,早期患者内分泌药物一般推荐使用 5 年到 10 年,而晚期使用内分泌治疗的患者,只要有效,就要长期使用下去。患者需要在医生指导下坚持用药,才可以最大程度上确保治疗的有效性,保证患者长时间、高质量地生存。乔闯

上海夕阳红口腔门诊部
电话: 62490819 62498957
地址: 上海市静安区北京西路1701号204室
营业时间: 上午9:00-12:00 下午1:30-5:00 周六、周日休息



沪上知名种植专家魏兵提醒您 松牙、残根残冠,莫一拔了之!

文/魏兵

相较于年轻人来说,60 岁以上老人患各种口腔疾病的比率非常高,口腔疾病可使很多中老年人牙龈红肿出血、过早丧失咀嚼功能,降低生活质量。还可引起消化病、糖尿病、心脑血管及并发症,严重影响身体健康。其中牙齿松动、残根残冠问题更是成为困扰广大中老年朋友的头号难题。

经常有老年朋友询问:“不想拔牙,牙根还能用吗?”“牙齿松了,可以不拔掉吗?”……大多数情况老人都很抗拒拔牙,一方面都希望松牙、残根能保留,另一方面拔牙也有一定的禁忌症,比如高血压

脑病、脑中风或心绞痛等等。因此,如何处理松牙、残根残冠就显得至关重要。

其实,对于松牙、残根、残冠并不是“一拔了之”,一般都会采取能固定则固定,能保留则保留的原则。不管是松牙还是残根残冠,它们都有它存在的价值,跟人类的眼睛一样珍贵,而且任何假牙都无法取代真牙的功能,我们应该有效地保存它,珍惜它,提高生活质量,最大限度地保留。

特别是残根残冠保存修复,支持形成合理,咀嚼功能恢复好,牙冠修复后,固位较好,大小与天然牙较一致,无异物感,患者舒适,并能有效防止邻牙的移位及对颌牙的伸长,同时,还可利用修复的

残根残冠做基牙,进行牙列缺损的修复。因此,残根残冠的保存修复是延长天然牙的使用寿命、促进口腔健康、提高人类生存质量的有效方法。而松动牙通过科学合理的固定,也可以恢复稳固,咀嚼功能正常,可让牙齿有效保留更长的时间。随着牙齿修复技术的发展,目前的技术已经实现了美观、功能和组织保健三个方面的整体效果。

当然,松动牙的固定以及残根残冠的保存治疗也有一定的适应症和原则要求,并非所有的松牙、牙根都能够达到很好的利用效果。所以有牙齿松动或残根残冠的朋友最好在专业检查后根据医生的建议来决定拔与不拔。



魏兵女士是知名疑难种植总监,副主任医师,拥有中国医科大学学士、罗马琳达大学种植临床硕士学位,她拥有近 14 年日本口腔医院工作经历,深谙日本齿科在服务、细节上的独特理念。她坚持遵循“治未病”理念,站在患者角度考虑,通过“口腔医生魏兵”的微博号坚持传递口腔科普知识,为民众宣教答疑,目前粉丝数已达上万。

9 月 28 日周六上午 10:00,魏兵领衔的疑难种植总监、种植院长级专家团队,将进行缺牙、松牙专场讲座,分享缺牙 30 年、牙槽骨极度缺失老人重获牙健康的疑难病例,并提供免费咨询答疑服务,到场市民均可获得爱牙福利礼包,有需要的市民可拨打 021-52921992 咨询报名。