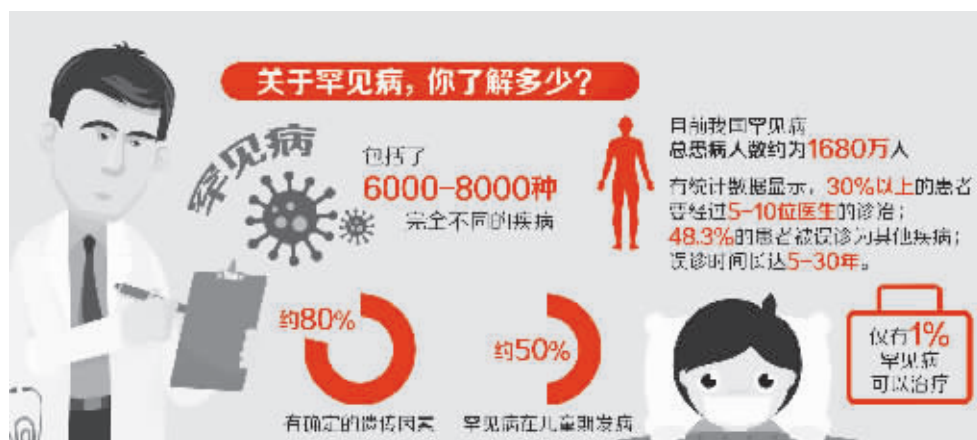


# 对于罕见病,你了解多少?

80%是基因缺陷遗传所致,其中约50%在儿童期发病

今年2月28日是世界卫生组织官方认可的罕见病日。罕见病因其发病率低、少见,公众知晓率低,但是绝大多数的罕见病患者病情较重,约有80%的罕见病是基因缺陷遗传所致,其中约50%的罕见病在儿童期发病。专家认为,助力罕见病,重点是要提高公众对罕见病的认识,做好遗传咨询、产前筛查诊断和新生儿筛查三级预防。

通讯员 庞芳 现代快报/ZAKER南京记者 任红娟



制图 李荣荣

## 约50%的罕见病在儿童期发病

### 名词解释

#### 罕见病

是指发病率低、少见的疾病,包括戈谢病、庞贝病、黏多糖症、结节硬化症等众多的先天性疾病和遗传代谢病。尽管各国对罕见病有不同的界定,但总体上罕见病包括了6000—8000种完全不同的疾病,其中约80%有确定的遗传因素,约50%的罕见病在儿童期发病。

南京市儿童医院肾内科副主任医师陈颖告诉记者,我国目前尚无被广泛接纳的罕见病定义,根据WHO及其他国家数据推算,目前我国罕见病总患病人数约为1680万人。由于罕见性,一般综合医院的医生通常不容易认识、诊断出遗传性罕见病,所以其诊断、研究、治疗水平较低。也因为罕见病经常有不同的临床表现,所以患者经常要跑到儿科、血液科、神经科、骨科等多个科室就诊。有统计数据显示,30%以上的患者要经过5—10位医生的诊治;48.3%的患者被误诊为其他疾病;误诊时间长达5—30年。

## 仅有1%罕见病可以治疗,但费用昂贵

陈颖在接受记者采访时说,目前仅有1%罕见病具有切实有效的治疗措施,但费用昂贵。治疗罕见病的药物常被称为“孤儿药”。因为罕见病患者率低市场小,对于企业来说,研发生产的动力不足,所以罕见病病人要么没药可用,要么太贵用不起。

对于我国的近千万患者来说,社会保障政策缺失,但目前

我国罕见病的研究得到国家层面和学术界的广泛关注。陈颖介绍说,1986年,在“863”计划中首次设立于罕见病相关的出生缺陷监测和防治研究项目。2016年,中华医学会儿科分会罕见病学组成立,努力使罕见病在儿童期得到诊断、治疗、护理与支持。

陈颖告诉记者,低磷性佝偻病是1岁左右发病的罕见肾小管

性疾病,是少数可治可控的遗传性罕见病,如未早期诊断治疗,将引起骨骼畸形,甚至终身残疾。“我们医院建立了国内最大的遗传性肾小管疾病家系,连续3年开展‘走向健康’夏令营,普及疾病相关知识。”未来南京儿童医院计划成立“疑难罕见病门诊”,集中全院各科力量,提高疑难罕见病的诊断率。以后也会有区域性“罕见病诊疗中心”。

## 罕见病建立起三级预防是重中之重

目前绝大多数罕见病诊断困难、无法根治,预防就显得极为重要,陈颖一再强调要建立遗传咨询、产前筛查诊断和新生儿筛查三级预防。

一级预防是第一道防线,主要是遗传咨询,做好婚前医学检查、孕前保健。“家族有遗传肾炎、佝偻病的,或者是之前的一个孩子有遗传病的,还有经常流产的女性,是需要做遗传咨询。”陈颖非常痛心地告诉记者,她接诊过一位年轻的父

亲,他女儿10个月就出现血尿,经过询问得知,这位父亲在结婚之前,因为遗传性肾炎(即Alport综合征)做过肾移植,“如果父亲有这样的疾病,做了遗传咨询,只要生的孩子是男孩就完全健康。”

二级预防是产前筛查诊断,就是针对高危人群,例如夫妻双方有一方是患者或有家族史,需要在孕期做羊水基因筛查,在孕期就可判断出生后是否会患病,避免悲剧发生。

三级预防是新生儿筛查,这样可以对出生缺陷及早发现和及早治疗,尽量改善其预后,用目前可利用的服务方式为新生儿进行疾病筛查和为儿童系统保健。陈颖介绍说,一些遗传病早期筛查出来,进行合理的干预可以取得很好的效果。如苯丙酮尿症、肾上腺皮质增生症,还有耳聋、软骨发育不全等。“就拿苯丙酮尿症的患儿来说,只要食用特殊的奶粉,孩子后面的发育就不会受到影响。”

# 爷爷和爸爸死于肺癌,我该基因检测吗?

谈癌色变的年代,如何能躲过癌症的袭击?随着科技的进步,“基因检测”变成了热门话题。扑面而来的各种信息也让很多人不知所措。如果家里有多个癌症患者,其他人该不该进行基因检测?近日,江苏省肿瘤医院临床肿瘤实验中心主任吴建中权威解读基因检测。

通讯员 胥林花 马蓉 现代快报/ZAKER南京记者 刘峻

## 案例

### 一想到“家族遗传癌”他就非常焦虑

36岁小王一想到“家族遗传癌”就非常焦虑。他告诉记者,在他6岁那年,爷爷因为肺癌去世了,当时的医疗条件几乎无法对抗肺癌,从确诊到死亡,只有短短的3个月。因为年龄小,自己没有太多的感受。

10年前,他爸爸因为咳嗽也被查出了肺癌,经过几个周期的治疗,爸爸依旧离开了他和妈妈。如今,自己也成家有了孩子,他很担心,肺癌会成为他们家族的噩梦,如果真是这样,自己的妻儿就没有了依靠。生活中,他一直也比较小心,不抽烟不喝酒,雾霾天气里会戴口罩,注意休息,很少吃油炸食品。他来到江苏省肿瘤医院,听说这里可以进行肺癌基因检测,看看是不是自己也有肺癌的易感基因。

## 专家解读

### 会不会患癌 外因占大多数

“一滴血就可以测出患癌几率!”这样的“利好消息”一度被网络热炒,也着实让很多人兴奋,像小王这样的人似乎可以找到解决方案:去抽血就可以。但是,吴建中主任认为,这样的认识有失偏颇。

首先,很多癌种的易感基因还未找到,而就算有易感基因,也不一定就会得癌症,如果为了一个不确定将来会不会发生的事情,而终日担惊受怕是非常不划算的,也不利于健康。另外,从患癌因素的比例上来说,外因是占大多数的。

的确,有一些癌症是有

遗传倾向的,比如乳腺癌、大肠癌,但在这些癌种中,有明显突变基因的也不是很多,乳腺癌只占10%。而一些家庭出现聚集性癌症,可能和一家人的生活习惯有关,如爱吃腌制食品、喜欢吃烫食等。所以,预防癌症袭击,最好的方法是拥有良好的生活方式和生活态度。

### 基因检测 更利于精准医疗

吴建中说,他们医院针对肿瘤病人的个体化治疗进行相关的基因检测,可以了解肿瘤的分型并用于指导治疗。主要针对肿瘤患者,比如检测有无耐药突变基因,这个对患肿瘤的人来说,可以

提前知道自己对某种药物是否出现耐药。研究表明患者在使用靶向药16周就可以通过血液的基因检测来判断是否出现耐药突变基因,这比影像学改变要早20多周,对于肿瘤病人来说,就赢得了时间去寻找其他的药物。

从精准治疗这一角度来说,基因检测更利于对肿瘤的规范化治疗。2015年国家卫计委筛选了确认首批肿瘤高通量测序试点单位,全国有26家单位拿到资质,江苏省有2家,省肿瘤医院是其中之一。肿瘤医院也是江苏省科技厅的科技公共服务平台,坚持向社会提供科技资源共享,目前针对常见肿瘤进行相关基因检测,如肺癌、乳腺癌、肠癌、甲状腺癌等。

## 爱耳日

### 流动服务车进社区 为居民检查听力

快报讯(记者 刘峻)近日,南京市残联、玄武区残联等单位联合南京立聪堂听觉康复有限公司走进社区,向居民宣传爱耳护耳、听力受损怎么办等听力保健知识,让市民养成爱护耳朵好习惯。每年3月3日是全国“爱耳日”,今年3月3日是全国第19次全国爱耳日。此次全国爱耳日宣传教育活动主题“听见未来,从预防开始”。

3月1日,活动在地铁2号线孝陵卫站工行门前广场举行,助听器流动服务车开进社区广场,现场为居民检查听力,试听助听器。据了解,今年活动组织方将定期组织了多名国家认证助听器验配师到各社区,为市民提供专业的听力讲座、听力检测、耳道检查、听力咨询和助听器试听等免费服务,帮助他们轻松聆听、快乐生活。

## 手术室

### 江苏首例! 单孔腹腔镜下完成卵巢癌根治术

快报讯(通讯员 蔡逸秋 记者 安莹)“手术后第二天我就下床啦,还回去和家人一起过了个年呢!”病房里的王女士(化姓)激动地说,原以为免不了受一大刀,没想到从肚脐眼处开了一个小孔就完成了大手术。据了解,这也是江苏省首例成功完成的单孔腹腔镜下卵巢癌根治术。

45岁的王女士半年前体检发现盆腔内长了一个5公分的肿块,谁想肿块生长迅速,腹部隆起如怀孕6—7个月的孕妇,并且腹胀难忍。春节前,王女士找到东南大学附属中大医院妇产科副主任医师沈杨就诊,沈杨经过询问、查体并结合影像和肿瘤标志物指数诊断,不排除王女士患有卵巢癌可能,立即将王女士收治入院,准备手术。

考虑到传统开腹手术创伤大、疤痕重,沈杨决定采用腹腔镜技术为患者手术,而与穿刺3—5个孔的常规操作不同的是,为了让患者的切口更加隐蔽、美观,沈杨副主任医师将手术难度“升级”,只通过肚脐眼处穿刺一个小孔,便完成了这例单孔腹腔镜下的卵巢癌根治术。术中出血量不到100ml,术后第二天患者就下床活动了。

想在小肚脐上做文章并非易事,对术者的手术娴熟度、精准度要求很高。单孔腹腔镜手术只有一个入口,器械在腹腔中易发生拥挤、碰撞,双手配合困难,需要分头行动,相当于周伯通的“双手互搏”。一般人一手画正方形一手画圆都办不到,更别说两只手分头做手术了。因此,单孔腹腔镜手术便对医生提出了更为严苛的要求,掌握腹腔镜手术是前提,了解精准解剖学是基础,技巧应用是成功的保障。