

对于许女士来说,怎么也没想到,自己原以为的腿发麻、打嗝、皮肤瘙痒等小毛病,竟查出一种发病率约10万分之一的罕见病,而且确诊过程也是一波三折。近期,许女士在江苏省中医院神经内科医护团队的帮助下,通过打嗝、皮肤瘙痒等这些不起眼的“小毛病”,揪出了“元凶”。

通讯员 麻云 现代快报+记者 安莹

这种罕见病藏得太深 医生从“频频打嗝”中查出真相

双腿不明原因发麻,走路就像踩棉花

两个月前,家住安徽天长55岁的许女士两只脚和小腿突然感到发麻,一开始以为是抽筋了,结果过了两天,整个大腿、臀部都开始发麻,没有力气,走路就像踩了一团棉花一样。大概忍了一个星期左右,许女士开始出现恶心、呕吐、呃逆(打嗝)、面部皮肤瘙痒等症状,这时她才意识到情况怕是不妙,赶紧到当地医院就诊。当地医院为其做了头颅以及颈椎核磁,发现有侧脑室轻度缺血,有颈椎、腰椎间盘突出,肌电图显示周围神经损伤,当地医院怀疑许女士可能患了“格林巴利综合征”(一种以周围神经损伤为

主的自身免疫性周围神经病),于是给予药物治疗,但许女士的双下肢麻木并没有好转,而且恶心、呕吐、呃逆更是频频发作,面部皮肤因为瘙痒被抓破。

许女士因为治疗效果不佳,而且指尖也开始发麻,头昏昏沉沉的,请求去上级医院进一步诊治,于是到江苏省中医院神经内科挂了专家号,此时距离初始发病时间已过近一个月。该科主任李辉检查发现,许女士双下肢依然无力麻木,且双下肢腱反射消失,伴有恶心呕吐,建议入院进一步检查治疗。

症状依然没好转,“频频打嗝”查出真相

入院后完善了血常规+超敏C反应蛋白、甲功七项、血生化、血同型半胱氨酸测定等检查,结果显示:高血脂症、甲减、高同型半胱氨酸血症(一种以血液中同型半胱氨酸升高为特征的疾病,缺乏维生素B会导致高同型半胱氨酸血症)。根据患者体征及肌电图检查结果,首先考虑周围神经损伤,于是辅助检查脑脊液、周围神经节苷脂抗体,但结果未能进一步确诊。医护团队根据经验给予治疗,但是许女士双下肢麻木还是没有好转,而且开始出现视物重影,病情仍在加重。难道是肿瘤引起的反应?团队对患者进行肿瘤筛查,结果未发现明显异常。难道还存在其他的罕见情况?

正在一筹莫展之时,李辉发现,

许女士存在皮肤瘙痒及频频打嗝(顽固性呃逆)的症状,但既往并没有胃肠疾病,反复对患者头颅核磁阅片后发现脑干延髓背侧有可疑的异常信号影,团队高度怀疑患者有极后区综合征可能,于是进一步对脑干进行核磁薄扫加强,证实延髓病灶的存在。再次行“腰椎穿刺”,并检测相关抗体。幸运的是,检查结果确诊许女士血清抗AQP4抗体IgG呈阳性,这是诊断“视神经脊髓炎”的一个核心指标,意味着许女士患了一种发病率约10万分之一的罕见病。许女士还主诉有口干的症状,邀请风湿免疫科进行多学科MDT会诊,并进行了相关检查,不出所料,她还同时患有干燥综合征(SS),最终确诊为“视神经脊髓炎合并干燥综合征”。

见微知著,中西医对症下药除病根

视神经脊髓炎谱系疾病(NMOSD)是一个中枢神经系统的自身免疫性的罕见病,一般和人体免疫异常有关系,是人体免疫混乱对自身的器官发生了攻击所导致,主要累及视神经、脊髓和大脑特殊部位,可通过磁共振、脑脊液、血清自身抗体以及血清NMO-IgG等综合检查确诊。而干燥综合征(SS)与NMOSD共同出现于同一患者的情况更为罕见。

“该患者症状不典型,早期表现为腱反射消失,加之肌电图提示周围神经损伤,临床迷惑性较强。”李辉介绍,在本次诊疗过程中,团队并未一味依赖检查检验的结果,而是对患者原因不明的呃逆给予了充分的思考,根据呃逆症状进行了反复

地阅片,抽丝剥茧终于发现了关键的诊断依据,通过查阅文献还发现部分NMOSD患者中也会皮肤瘙痒,甚至可以作为首发症状出现。因此,患者的每一个小的症状,比如打嗝、皮肤瘙痒、口干等都需要引起足够的重视,见微知著、及时识别隐藏的病根,才能及时诊断、精准治疗。

据了解,江苏省中医院神经内科除了在脑梗、脑缺血、眩晕、帕金森、面瘫等常见优势病种方面制定了详细的中西医诊疗方案,还规范了疑难病相应的诊治流程,具有丰富的疑难病例诊治经验,像许女士这样的神经系统免疫性及其他相关罕见疑难疾病,每年收治都在300例以上。

许女士所患的视神经脊髓炎确

诊后,神经内科医护团队根据患者病情迅速调整用药方案,给予患者注射人免疫球蛋白并联合使用糖皮质激素进行治疗。中医辨证认为许女士所患疾病属于中医学“痿证”范畴,其舌暗红,苔薄白,脉细,先天不足,肝肾亏损,导致精血津液不足,宗筋失养弛纵,不能束骨而利关节,以致肌肉软弱无力,消瘦枯萎,于是开具“补益肝肾、濡养筋脉”的中药处方,并加以雷火灸等中医传统外治疗法进行辅助治疗。另外对其存在的高血脂症、甲减等疾病同步给药治疗。经过中西医结合治疗,许女士恶心呕吐、呃逆、皮肤瘙痒迅速缓解,双眼视物重影消失,双下肢、指尖麻木感渐渐好转,目前已恢复良好出院,并嘱咐其定期复诊。



■链接

95%的罕见病没有特效药

瓷娃娃、牵线木偶人、月亮的孩子、熊猫宝宝、妈妈肩上的孩子、蝴蝶宝贝……这些听起来很美妙的名字背后,却有着常人无法想象的伤痛,他们代表的就是罕见病这样一个特殊的群体。据世界卫生组织统计,目前已发现的罕见病有7000多种,约占人类疾病种类的10%。罕见病又称“孤儿病”,是指发病率极低的疾病,95%的罕见病没有特效药。

目前,我国已建立罕见病诊疗协作网,目前已有324家医院加入。在首批罕见病诊疗协作网医院名单中,江苏省有13家医院入选。专家表示,罕见病由于发病率低,认识程度低,诊疗不规范,漏诊误诊率也比较高,有的甚至危及生命。80%的罕见病都是单基因突变导致,半数患者在出生时或者儿童期已经发病。罕见病大部分是因单基因突变导致,一般可以通过遗传定律判断遗传方式。因此,孕前基因检测成了目前预防罕见病最有效的方式。