

# 小姐妹无法感知冷热疼痛 都得了“无痛无汗症”，全国仅发现百余例

“

2024年2月29日是第十七个国际罕见病日。10岁的小迪(化名)来自辽宁省鞍山市,3岁时被诊断为先天性“无痛无汗症”。现代快报记者了解到,这是一种罕见病,患者既没有痛觉,也感觉不到温度,且从不出汗,孩子会不自主地把手指咬得血肉模糊,此类病例全国仅百余例。2023年10月开始,小迪来到苏州大学附属儿童医院接受进一步治疗,虽然经济上很困难,但小迪的妈妈从未放弃,她说,无论发生什么,都会全力以赴治疗下去。

现代快报/现代+记者 高达



妹妹正在接受治疗 苏州大学附属儿童医院供图

## 不自主啃手指,夏天必须待在空调房

据悉,小迪并不是家庭中唯一患有此病的人,比她大4岁的姐姐曾在一段时间内反复骨折,1年当中骨折了4次,后通过基因检测,小迪和姐姐均被确诊为“无痛无汗症”。

“刚知道时,我们都特别绝望。”小迪妈妈说,由于感受不到疼痛,小迪常常会不自主地去啃自己的手指,直到血肉模糊都不会停下。除了不能感受到疼痛,小迪还不能够正常出汗,夏天必须待在空调房里,一出门就会发烧。

2023年8月,小迪突然持续高烧不退,右下肢出现疼痛并伴有肿胀。9月,在当地医院进行了“右大腿清创引流术”后仍不见缓解,不仅持续发热,髋关节肿胀愈发严重。同年10月,小迪来苏大附儿院接受进一步治疗。

苏大附儿院骨科主任医师任秀智是治疗“无痛无汗症”领

域的专家。任秀智介绍,小迪这次住院主要是右侧髋关节的感染,有关节的脱位,脱位以后里面产生大量的积液,慢慢地骨头就被积液侵蚀掉了,并激发了感染。目前,在任秀智的治疗下,小迪的感染情况得到了很大程度的控制。

## 目前病情稳定,治疗周期会非常漫长

任秀智告诉现代快报记者,先天性“无痛无汗症”又称遗传性感觉和自主神经障碍(HSAN)IV型,为常染色体隐性遗传病,发病率是几千万分之一。病症的主要表现为:无痛觉、无汗、发热、感染等症状。目前苏大附儿院的“无痛无汗症”住院患儿共有3例。

“目前对于小迪来讲,病情已经稳定住了,生命体征维持得比较好,没有出现危急的重症情况,后面我们希望伤口能逐渐愈合。眼下先进行抗感染治疗,稳定后才能进一步药物治疗等。”

任秀智介绍,患有“无痛无

汗症”的孩子自身的生长能力是不足的,自我组织的生长周期非常长,并且对细菌的抵抗力也不够,所以整个治疗周期会非常漫长,目前全世界范围内都没有权威明确的诊断方法和指南,孩子的家庭会面临很长的住院周期。

目前,小迪妈妈已经只身在医院照顾小迪4个多月,小迪也已经进行了多达十几次的清创手术,伤口很深,足有拳头般大小。看病已经花去了近30万元,除异地医保和医院慈善救助之外,还需要持续治疗和医药费用。小迪的姐姐由奶奶和爸爸照顾,爸爸无法工作,在家附近摆摊赚钱。小迪妈妈也加入了“无痛无汗症”的病友群,家长们每天都在群里交流孩子的病情,相互鼓励。

面对持续产生的高额医疗费用,小迪的妈妈哽咽着说,只要还有希望,她就不会放弃治疗。“亲戚朋友能借钱的都借了,希望有爱心人士能够帮助我们渡过难关,我们绝对不会放弃!”

### ■ 新闻链接

## 国际罕见病日 为何定在2月最后一天

国际罕见病日是每年二月的最后一天。2008年2月29日,欧洲罕见病组织(EURODIS)发起并组织了第一届国际罕见病日。选择此时间点是由于这是每四年才出现一次的日子,寓意罕见。2009年2月28日,欧洲、北美、拉丁美洲等30多个国家的罕见病组织参加了第二个国际罕见病日的活动,其后在各国的一致拥护下,将每年二月的最后一天定为国际罕见病日。2024年2月29日,是第十七个国际罕见病日。

# 大学生患“沉默的美女病”

发病时连路都走不稳,接受治疗后目前症状基本消失

“

“发病时楼梯台阶都迈不上去,笔也握不住,根本没办法正常学习和生活。”从备战高考到进入大学校园,两年多来,梦瑶(化名)一直被“怪病”困扰。发病时面部麻木、四肢无力,走路写字这些稀松平常的事情,她都无法完成。跑了多家医院,做了一系列的检查,梦瑶最终被诊断为一种名为多发性硬化的罕见病,该病因多发于20-40岁的女性,又被称为“美女病”。

通讯员 孙卉 现代快报/现代+记者 曹德伟

## 花样年华遭遇“无力”重创

“十八岁的年纪,是怎么也不会跟疾病联系到一起的。”回想起患病的过程,梦瑶仍有些恍惚。2022年初,上高二的她身体出现了异样,起初是脸部和舌头经常发麻,接着右手也出现了乏力感,写作业时间越长,乏力感越明显,严重时连笔都握不住,不过这些症状都能自行缓解。

高考结束后,父母先是带梦瑶在当地医院做了检查,考虑为面神经炎,治疗后没有明显改观,面部麻木、四肢无力的症状仍时有发生,不过并不算严重。

2023年11月,已经进入大学校园的梦瑶,在一次感冒后遭遇了“重创”,这次她的症状较之前要严重许多。“走路的时候就像被人拽住了双腿,根本迈不动步子,两只手也极度无力,笔都握不住,没办法完成作业。”这次,梦瑶父母带她跑了多家医院,完善了头颅磁共振及脑脊液检查等,最终拿到了“多发性硬化”的诊断。

和大多数人一样,“多发性硬化”这个疾病对于梦瑶一家而言,是完全陌生的一个名词。事实上,“多发性硬化”也的确罕

见,它是一种免疫介导的中枢神经系统慢性炎症脱髓鞘疾病,随着病情的进展,严重者可致残。我国发病率是每年0.235/10万,发病人群女多男少,多发于20-40岁的女性,所以又被称为“沉默的美女病”,2018年被纳入了我国《第一批罕见病目录》。

## 精准有效治疗后症状基本消失

医生介绍,病如其名,“多发”是多发性硬化极具代表性的特征,即“时间多发”和“空间多发”。“时间多发”,是指绝大部分患者在不同时间会出现反复的发作;“空间多发”,则是指多发性硬化的病灶可以出现在中枢神经系统的不同部位,从而引起许多不同的症状。

镇江市江苏大学附属医院(江滨医院)神经内科副主任医师柯先金解释,多发性硬化的临床症状较多,会影响视力、肢体运动等躯体功能,导致残疾,还会累及大脑,导致脑萎缩加快,出现认知障碍。

多发性硬化为终身性疾病,其缓解期治疗以控制疾病进展为主要目标,即疾病修正治疗(DMT)。在被纳入《第一批罕见病目录》之前,国内可用的DMT药物非常有限,多发性硬

化患者多数处在“缺药难医”的困境之中,很多患者不能及时得到有效治疗,致残致死率居高不下。

随着2018年该病进入罕见病目录,DMT疗法迅速推广应用,越来越多的患者得到了精准有效的治疗。以梦瑶为例,她在该院神经内科接受了奥法妥木单抗皮下注射高效DMT治疗,目前症状基本消失,恢复了正常的学习和生活。

院方介绍,梦瑶并非个例,今年1月9日,23岁的小伙赵瑞(化名)因行走不稳、视物重影、小便障碍被该院神经内科收治入院,诊断为多发性硬化(复发-缓解型)。经治疗后明显好转,目前已经可以生活自理。

发病率低、病种多、病情重、诊断难,是罕见病鲜明的特征,这也导致很多罕见病患者被误诊、漏诊,不能得到及时有效的治疗。即将到来的2024年2月29日,是第十七届国际罕见病日。该院神经内科副主任朱颖认为,治疗罕见病是一个披荆斩棘的过程,需要医、患、家庭、社会携手同行。目前,投身罕见病诊疗的医务人员越来越多,该院科室还将牵头成立罕见病MDT门诊,通过多学科协作,让罕见病患者的求医之路更加顺畅。



镇江市江苏大学附属医院多学科联合门诊 通讯员供图