



# 聚焦诊疗难题 医患共话法布雷病

## 罕见病医疗援助工程(山东专项)法布雷患者关爱项目正式启动

有这样一种疾病,因为患者体内缺少一种酶,相关代谢物贮积无法排出,导致患者被剧烈疼痛折磨。随着病程进展,还会出现严重的肾、心等器官病变,随时危及生命。可是,由于其认知低、诊断率低、有效治疗率低,这种疾病的患者确诊时间往往需要数十年之久,而且大部分患者只是接受了非特异性对症干预,无法真正控制病情。

日前,由无锡灵山慈善基金会、北京病痛挑战公益基金会联合法布雷病友会主办,山东第一医科大学附属省立医院协办、武田中国支持的“酶好新生,驭光前行”法布雷病医患交流会在济南成功举行。

齐鲁晚报·齐鲁壹点记者 秦聪聪

### 发病十几年才确诊 因为罕见成了“难解谜团”

2018年,国家卫健委等五部门联合制定《第一批罕见病目录》,法布雷病被纳入其中。

对于多数人而言,这只是一个听起来陌生的疾病名称。但是对于中国法布雷病友会副会长徐一帆,这却是一个困住他以及他的家族的“梦魇”。

这是一种罕见的X连锁遗传性溶酶体贮积病,患者体内代谢产物三己糖酰基鞘脂醇(GL3)不能被裂解,在各组织和器官大量贮积,导致患者手脚通常有灼烧般的剧痛感,并伴有少汗、无汗和不散热的症状。随着病程进展,症状会逐渐加重,并出现肾、心等器官病变,如严重的肾功能

衰竭甚至是尿毒症,或者脑卒中、心肌梗塞等心脑血管并发症,如果得不到有效治疗,将危及生命。

大约八九岁的时候,徐一帆开始出现症状。先是身体不怎么出汗,再就是肢端难以忍受的疼痛。家里也曾带他看过医生,但没有医生知道到底是什么病。

2007年,徐一帆的妈妈因心脏病问题到医院就诊。医生在询问家族史时敏锐地发现,徐一帆去世的外婆和舅舅都有心脏的问题,而徐一帆和他的舅舅也有相似的症状。当时这名教授手头正好有一个从心肌肥厚患者中筛查法布雷病患者的项目,最终徐一帆和妈妈通过基因和酶活性检测,都被确诊为法布雷病。

“在欧美,法布雷病从出现症状到最终确诊,平均时间是13.8年。在国内,确诊时间要更长,因为国内很多法布雷病患者

是因为脏器出现了损害才确诊。”徐一帆说,误诊不仅会影响患者对疾病的认知,耽误正常或者正确的治疗,更可怕的是有可能会造成二次伤害。有一些病友因为疼痛难以忍受,长期激素治疗导致股骨头坏死,只能在轮椅上生活。

山东第一医科大学附属省立医院肾内科于澈医生坦言,因为发病率低,认知率低、诊疗率低,患者就诊常常散布于多个诊室,许多法布雷病患者尚未能确诊。

### 治疗新方案引进 为法布雷病患者带来希望

除了诊断的困境,治疗用药也是困扰法布雷病患者的一大难题。

据了解,相当长一段时间内,法布雷病在中国缺乏特异性治疗

药物,大多数患者无法控制病情,只能采取对症干预治疗,比如疼痛严重发作时用止痛药、肾功能严重受损采取透析等等。

幸运的是,在国家一系列利好政策的支持下,新的法布雷病治疗方案快速引进国内,为提高患者生存率和生活质量带来了新的希望。

于澈医生告诉记者,目前,特异性治疗即酶替代治疗(ERT),是国内外指南/共识推荐的法布雷病一线疗法。通过特异性地补充患者体内缺乏的酶,减少患者细胞内GL3的沉积,有效减轻症状,改善心肌肥厚,稳定肾功能,从而改善患者的生活治疗和预后。因此,对于法布雷病患者来说,规范化、足剂量的早期进行酶替代疗法治疗对于改善病情、预防严重并发症具有至关重要的作用。

2021年4月,针对法布雷病的

长期酶替代疗法瑞普佳正式上市。作为人细胞来源且在人细胞中生产的酶替代治疗,瑞普佳可为患者带来长期的心、肾保护并延缓疾病进程,改善患者及其家庭的生活质量。

“山东的法布雷病友还是幸运的,新药上市加上医保覆盖、大病医保报销,再加上项目援助等多方支付的模式,帮助患者最大限度地减少负担,重回正常生活。”于澈医生说到。

在此次法布雷病医患交流会期间,由武田中国携手无锡灵山慈善公益基金会、北京病痛挑战公益基金会共同发起的“酶好前程,焕然心肾”罕见病医疗援助工程(山东专项)法布雷患者关爱项目正式启动,将进一步减轻山东省法布雷病患者的用药负担,并为患者提供从用药、就医、受教育、社会融入以及医疗层面的全方位服务支持。

# 演绎“睛”彩 修复视力bug

—访近视手术专家刘云川

齐鲁晚报·齐鲁壹点  
记者 焦守广

“一位眼科医生。”刘云川喜欢这样介绍自己,简单六个字,背后是三十多年的从医之路。1989年,她心怀希波克拉底誓言,毅然加入医生这个救死扶伤的行列,10000多个日日夜夜,她始终坚守眼科事业,用精益求精、孜孜以求的“工匠精神”精研业务演绎“睛”彩,以无私的爱心奉献守护人民清晰视界。

济南爱尔眼科医院刘云川院长见证了近视手术在中国的蓬勃发展,她表示,一般来说,高度近视的定义是600度以上,超高度是1000度以上,“对超高度的患者来说,框架眼镜镜片非常厚、非常不舒服,看东西严重变形。不仅如此,他们的戴镜视力也很差,甚至不到0.3,生活质量很差——有的人找不到工作,有的

即使找到了工作也胜任不了,有的甚至对象也找不到,说实话,很多高度近视眼患者觉得自己是受歧视的。”刘云川告诉记者。

有丰富近视手术经验的刘云川多次受邀出席国内外眼科学学术论坛并作精彩发言,从医以来,经她手术的近视患者高达数万例,于这些患者而言,刘云川就像一位程序员,用精湛医术修复视力bug,“看过太多因近视问题而焦虑的患者,我能做的就是尽自己所能,让大家摆脱眼镜重享清晰”。刘云川表示。

为眼科医生这份热爱的事业,她坚守了三十多年,她说:“每个患者找到我,都是对我的信任,我必定全力以赴!”

临床、科研、带教……她的身份始终在不停切换,繁琐的不断重复的工作没有让刘云川感到一丝一毫的反感,相反,从她的谈吐和笑容中,看到了她对眼

科事业的热爱,从医三十多年来,她不仅坚持为患者治病,更投身眼科建设,抓人才培养,带教出一批又一批优秀的手术医生!刘云川院长表示,要让更多病人受益,必须要培养出更多的优秀医生!只有学生不断进步,这样才有学科的希望,因此这么多年,无论是带教学生,还是指导后生、晚辈,她总是不遗余力。

### 爱尔16周年院庆 摘镜团购会

想预约刘云川院长做近视手术的朋友可以搜索济南爱尔眼科医院官方微信公众号进行详细了解。最后为大家放送一条福利,为庆祝建院16周年,济南爱尔眼科医院6月12日院庆摘镜团购会大型回馈感恩活动将在济南市政协维景大酒店举行,报名电话0531-85809188。

# 体检发现肺结节,应该怎么办?

山东省卫生保健协会肿瘤康复宣教中心9月8日有专题讲座

齐鲁晚报·齐鲁壹点记者 秦聪聪

肺结节会不会癌变?要不要动手术?是不是太常见了不用管?如何科学客观正确的对待肺结节?针对广大市民关心的这些问题,山东省卫生保健协会肿瘤康复宣教中心特别邀请到山东省立医院医学影像学主任医师、山东大学教授、博士生导师周存昇教授,于6月8日上午为大家带来一场精彩的专题讲座《发现肺结节,该怎么办?》。同时,中心还邀请到天津医大第三医院的王淑芳主任现场一对一公益咨询,为您排忧解难。

随着影像技术的进步和人们健康意识的提高,越来越多人参与了年度健康体检,其中有些人体检之后被告知肺部有结节。有些人过于恐慌,也有些人放而不管。

据有关资料统计,在所有的肺内孤立结节病灶中,恶性肿瘤远少于良性病变。就年龄而言,小于35岁的人群出现肺内孤立结节为恶性肿瘤的仅占1%~3%,40岁以上者良恶性的概率几乎各占50%,年龄愈大恶性肿瘤概率愈高,70岁患者恶性的概率可达70%,一般人群,一年一次的体检是很有必要的,但对高危人群来说每年进行体检显得更加重要。那么,哪些人群属于肺癌筛查的高危人群呢?

一般来说,年龄50岁以上并至少合并以下其中一项危险因素:

- (1)吸烟≥20包/年,其中也包括曾经吸烟,但戒烟时间不足15年者;
- (2)被动吸烟者;
- (3)有职业暴露史(石棉、铍、铀、氡等接触者);
- (4)有恶性肿瘤史家族史;
- (5)有慢性阻塞性肺疾病、弥漫性肺纤维化、肺结核病史。

山东省卫生保健协会肿瘤康复宣教中心提醒,需要听课或咨询的朋友,请提前报名预约,为了保持您良好的个人诚信,预约成功后请务必按时到。

周存昇:山东省立医院医学影像学主任医师,山东大学教授,博士生导师,山东省专业技术拔尖人才,国务院特殊津贴专家,山东省立医院杰出的学科带头人,省立医院保健特许会诊专家。

王淑芳:天津医大第三医院副主任医师(内科),全国著名肿瘤专家,从事肿瘤医学临床工作50余年,在肿瘤的治疗、预防上积累了丰富的经验,在全国知名医学刊物上发表过论文数篇,尤其擅长呼吸系统、消化系统肿瘤及疑难杂症的治疗与康复。

讲课时间:6月8日上午8:30  
专家咨询时间:6月8日8:00—17:00,6月9日8:00—12:00  
报名热线:0531-86116698



为庆祝中国共产党建党100周年,充分践行学党史、感党恩的实践要求,山东航空公司货运部组织员工前来血液中心爱心献血屋参加无偿献血活动,他们用实际行动履行使命,传递社会正能量,以满腔热血庆祝党的百年生日。