

■“关爱万分之一的他们”系列报道

眼睛变小3年后 才得以确诊

这种罕见病需要长期治疗
务必不要擅自减药、停药

25岁的冯女士总觉得眼皮抬不起来,3年后发展到把一个物体看成两个;18岁的花季少女起病凶险,躺在ICU里靠呼吸机维持呼吸……他们都是宁波大学附属第一医院神经内科吴月飞副主任医师的患者,他们都被确诊为同一种罕见的疾病——重症肌无力,这也是吴月飞的主要研究方向。很多患者在确诊前往往兜兜转转耽误了太多时间,类似的罕见病,值得引起更多关注。



吴月飞在门诊中。

1 累及全身骨骼肌 吞咽困难、呼吸困难……

重症肌无力是由自身抗体介导的获得性神经-肌肉接头传递障碍的自身免疫性疾病。吴月飞通俗地解释:肌肉接受到神经的信号后再运动。这类患者的信号传输、接收过程出了问题,导致肌肉不能正常工作。

重症肌无力是一种罕见病,我国的年发病率约为6.8/百万,各年龄段均有发病,30岁和50岁左右呈现发病双峰。最新流行病学调查显示,我国70岁-74岁年龄组为高发人群。

吴月飞说:“重症肌无力虽然属于罕见病,但是对神经内科医生来说,却是从学生时代起的必考题,另一道必考题则是大家熟知的脑中风。”

据介绍,重症肌无力表现为骨骼肌的易疲劳。临床表现为波动性无力和易疲劳性,症状呈“晨轻暮重”。一般早上、休息后,症状较轻,下午或劳累后,症状加重。常见表现有:上眼睑下垂,视物成双,连续咀嚼困难,吞咽困难,颈肌及四肢肌受累,严重呼吸肌受累可致

呼吸困难。

见习时,吴月飞在教科书外接触到了第一个重症肌无力患者——对方是和她年龄相仿的花季少女,呼吸肌受累,躺在ICU靠各种仪器维持生命。这让她倍感心疼,第一次体会到这个罕见病中“重症”和“无力”两个词的沉重感,决定以此作为今后的研究方向。

2023年,吴月飞新确诊了10位重症肌无力患者。目前,她共管理着50多位该疾病患者。

2 上眼皮经常耷拉着 这种病的表现“千人千面”

作为罕见病,重症肌无力并不被大多数普通人甚至非专科医生了解,确诊相当困难。吴月飞说,她管理的患者中,在被确诊前几乎都走了很多弯路。

25岁的冯女士从3年前就困惑于自己的眼睛越来越小,上眼皮经常耷拉着。她在当地医院的眼科断断续续看了两年多,情况时好时坏。直到看东西会复视,把一个物体看成两个,才来到神经内科诊治。

吴月飞问她的第一个问题是:“早上眼皮能抬起来些,下午困难些吗?”得到肯定的回答后,结合病史,她开具了肌电图和抗体检测的单子。冯女士很快得到确诊。

“重症肌无力”这个罕见病的名字,曾在上个世纪90年代一度被很多普通人知晓。在电视剧《过

把瘾》中,王志文扮演的男主角方言被确诊为重症肌无力后,坐进汽车的驾驶位插入钥匙,右手却迟迟使不上劲,挂不上挡,最终只能放弃。在当时,重症肌无力几乎被等同为绝症。因为它会导致患者肌肉逐渐失去力量,从容易疲劳、眼睑下垂、吞咽困难、讲话无力直至呼吸困难;不仅严重干扰患者正常生活,甚至可能危及生命。好在近年来,重症肌无力患者的治疗条件已得到明显改善。比如,价格不菲的丙球蛋白被纳入了医保,相对更精准有效的免疫类药物已投入使用。

目前,经过半年的治疗,冯女士病情稳定,日常只需要靠小剂量药物来维持。

吴月飞说,和很多罕见病一样,对重症肌无力患者来说,最难

的是确诊,要找对医生看对病,才能得以对症治疗和对因治疗。

“‘千人千面’是该疾病的一个显著特点。一千个重症肌无力患者可能有一千种不同表现。有的患者和冯女士一样从眼睛起病,有的表现为浑身酸软,往往想不到要到神经内科就诊。将近三分之一的患者,如果没有得到及时治疗,会发展到全身骨骼肌受影响。疾病会影响不同的肌群,从眼睑到声带,从头颈到四肢,患者整个人会慢慢变软,把握不了身体力量。行走跑跳外,阅读、写字、说话、咀嚼,吞咽这些看似轻而易举的动作也会变得艰难。”吴月飞说,同一个患者在不同阶段,症状也会差别很大,需要量身定制治疗方案并不断调整。

3 以为感冒后乏力没胃口 没想到死亡危险正在逼近

60岁的朱师傅两次从这一凶险疾病的虎口“死里逃生”。

第一次是在2021年。一次感冒后,朱师傅觉得全身乏力。一个月后,发展到脑袋也抬不起来,吃了三四口饭就觉得嚼不动……他被确诊为全身型的重症肌无力,血氧饱和偏低外,体内二氧化碳浓度值偏高很多,命悬一线。这是因为疾病已经导致呼吸肌受累,他没法正常呼出二氧化碳。

吴月飞和同事赶紧为其进行

血浆置换,3次血浆置换后,情况稍有改善。半个多月后,在联合激素治疗、免疫治疗后,朱师傅才脱离危险。

第二次是在2023年底。朱师傅以为自己没有相关症状,这病应该彻底好了,就悄悄停药了。不料,仅过了半个月,就又住进了神经内科的病房。

吴月飞总是苦口婆心地劝患者,重症肌无力是一种慢性疾病,需要长期治疗。由于患者的一些错误

理解和认识,加上初期的胆碱酯酶抑制和免疫抑制剂治疗后效果很明显,就擅自减药、停药。往往没过多久,病情就复发了,程度甚至比之前更重。她再三提醒,减药、停药务必在专业医生指导下进行。

吴月飞还介绍了在门诊中“初筛”的一个小方法:如果患者觉得上眼睑无力,可以用冰袋或棒冰敷10秒钟,拿下来后如果眼睛能明显睁大,则考虑要做下一步检查。

记者 王颖 通讯员 庞赞

开车30多个小时返甬 下车后脚肿得走不了路

2月28日,宁波市第二医院血管外科医生余钻标在朋友圈分享了一个“经济舱综合症”病例。通过手术,医生从患者小腿取出30多厘米长的血栓。

“每年春节返程高峰后,‘经济舱综合症’患者就会变多。又一个从贵州自驾回宁波,开车30多个小时,脚肿得不行……”几天前的一个深夜,余钻标在完成当天工作后发了这样一条朋友圈,提醒大家长途旅行时一定要注意。

几天前,贵州人王先生(化名)打好全家的行囊,一大早开车从贵州老家出发返甬上班。1700多公里的路,他走走停停,开了30多个小时。为了能早点抵达,一路上王先生休息得比较少,连水都没顾得上多喝。

终于到了宁波,可当王先生推门准备下车时,却发现自己迈不开步子。掀起裤腿才发现,自己的右腿又青又肿,感觉胀胀的,比正常的左腿肿大了近一倍,迈不开腿,于是赶紧来到了医院。

余钻标说,患者到医院的时候,一条腿明显肿大,表皮发青,可以摸到足背动脉搏动。经过B超检查,医生发现王先生的右腿静脉里长满了静脉血栓,是一位典型的“经济舱综合症”患者。

患者下肢深静脉血栓若不及时干预,任其继续发展下去,会导致患肢缺血坏死,面临后期截肢的惨剧。如果下肢深静脉血栓随血流漂到肺部,还可能导致肺栓塞,危及患者的生命。

余钻标紧急为王先生做了介入微创吸栓手术,在患者的大腿处扎了两处“针眼”,通过吸栓导管取出了多段血栓,取出来的血栓总长度为30厘米左右。

长途开车或旅行时,如何预防下肢血栓?医生提醒,养成良好的开车习惯很重要,建议长途驱车的市民,车里常备些饮用开水或瓶装矿泉水。不建议开车途中吃油炸、果脯蜜饯、方便面等速食油腻的零食,以免加重自身血液的浓缩。长途驱车的前夜一定要好好休息,途中累了建议定时进服务区休息,减少通过抽烟、泡速溶咖啡的方式进行自我提神,开车前可以在温开水中放些柠檬片或泡几片西洋参,以备不时之需。长途驱车,若有其他同乘的司机,建议相互轮换驾驶,在狭小的车厢空间内适度地调节舒展一下肌肉、关节。

记者 孙美星 通讯员 郑辉



余钻标医生。