

关注世界渐冻人日

# 和“渐冻人”一起去“破冰”

□本报记者 赵星月 通讯员 孙琳

从物理学家霍金,到“人民英雄”张定宇,再到京东集团原副总裁蔡磊,患病率为3/10万~5/10万的小众病症肌萎缩侧索硬化,一次次闯入公众视野。

肌萎缩侧索硬化又称渐冻症,是一种慢性、进行性神经系统变性疾病,以进行性加重的骨骼肌无力、肌萎缩、肌束颤动、延髓麻痹和锥体束征为主要临床表现。随着病程进展,渐冻人逐步丧失对身体的掌控,不能行动、不能书写、不能表达,仿佛被冰冻,直至衰弱而死。更残酷的是,这一切均是在患者意识清醒下发生。

但是,在看似注定落败的结局面前,许多人正以自己的方式积极抗争。6月21日是世界渐冻人日,他们的故事应该被更多人看见。

## “我们对渐冻症知之甚少”

“目前,渐冻症仍无法治愈,多数病例病因不明,因无特效药,预后不良。”首都医科大学宣武医院神经内科医生文欣攻专攻渐冻症10余年。她坦言:“我们对渐冻症知之甚少。”

所幸,诊断标准明确,患者有望尽早接受神经保护和神经支持治疗。2012年,中华医学会神经病学分会肌电图与临床神经电生理学组、中华医学会神经病学分会神经肌肉病学组就已编写《中国肌萎缩侧索硬化诊断和治疗指南》。渐冻症的诊断标准非常苛刻,

涉及多项检查,包括临床检查、神经电生理检查、神经影像学检查等。

文欣攻说,渐冻症的早期临床表现多样,缺乏特异的生物学确诊指标。进行系统而全面的检查,是为对该病与多种症状和体征相似的疾病进行鉴别,排除其他疾病的可能,比如颈椎病、腰椎病等。

渐冻症诊断的基本条件之一,是确定病情进行性发展。从怀疑到拟诊再到确诊,往往需要3~6个月的时间。文欣攻解释,根据患者出现症状和体征的解剖部位,通常将受累范围分为脑干、颈段、胸段和腰骶段4个区域,需要证实症状或体征在一个区域内进行性发展,或从一个区域发展至其他区域。

在此期间,患者不得不“默许”疾病进展,为明确诊断提供更多依据。“煎熬”是多数患者形容这段经历时最常用的词。渐冻症患者小苏在确诊前,先是发现自己的手指不再灵活,无法完成拧瓶盖、用钥匙开锁等精细操作;3个月后,又发现虎口由饱满变得凹陷,“双手的无力感不是主观描述的乏力,而是真切地拿不起、握不住”。

小苏所述,是渐冻症较为常见的首发症状。“手部的肌肉无力、萎缩会逐渐累及前臂、上臂和肩胛带肌群,发展至躯干和颈部,最后累及面部肌肉和咽喉部肌肉。”文欣攻说。

## 凭借“钝感”,如常地生活

渐冻症一旦发病,患者就如同步入下坡路,猝不及防地应对着症状的持续加重。这条下坡路陡直还是平缓,决定着带病生存期的长短。“可能

是数月,也可能是数十年,因人而异。”文欣攻说,多数患者在3~5年内死于呼吸肌麻痹或肺部感染。

目前,国内有两种药物获批用于减缓渐冻症对患者日常功能的影响。但治疗的效果类似于在下坡路上点刹车,却无法完全踩住刹车。

除使用药物,“钝感”似乎是对抗渐冻症一种隐形的力量。文欣攻接诊的渐冻症患者老李的首发症状是延髓麻痹,表现为构音不清,也就是言语障碍。

老李在患病初期仍保持着规律作息。只可惜,随着延髓麻痹加剧,他因无法控制气息而不得不放弃吹奏小号。他并未就此消沉,转而在力所能及的前提下通过练拳来打发闲暇时光。老李不认为这是一种“退而求其次”,也不追问自己的病程进展,只把它看作兴趣的转移。

但在妻子眼里,老李的体能不如从前,瘦削的双腿在裤管里显得摇晃。妻子难以分辨他的不以为意是天生迟钝,还是刻意回避。

在文欣攻看来,对于老李这类患者而言,部分知晓自己的病情,或许更有助于乐观地接受治疗,如常地生活。

## 正视疾病,追求生存质量

当然,症状的持续加重总会提醒患者正视疾病。无论是配合治疗,还是主动寻求更高的生存质量,患者的意图都是对抗疾病。

“在定期复诊中,我们重点关注患者有无吞咽困难,有无呼吸肌无力的早期表现。”文欣攻说,其间,需要营养师、呼吸科介入,为患者提供营养管理

和呼吸支持。

以吞咽困难为例,渐冻症患者或早或晚总要经历这样的过程:由正常进食到吞咽困难,需要改换软食、半流食;再到吞咽明显困难,存在呛咳误吸风险,不得不在进食上另寻他法。

渐冻症患者老吴的吞咽困难已致咳嗽频繁,需要她决定是否接受经皮内镜胃造瘘术。“初听‘胃造瘘’几个字,与多数患者一样,她的眼神满是抗拒,甚至冒出消极的念头。”文欣攻回忆。

经皮内镜胃造瘘术,就是借助胃镜,选择胃造瘘的合适位置,标记于腹壁,做一个约1厘米长的皮肤切口,由一根牵引线把胃造瘘管从口腔伸进腹腔,再从腹壁引出来。不过,文欣攻不会如此解释。

“我给患者展示新生儿经皮胃造瘘的图片,以证明手术的安全性。告诉患者类似在肚皮上打了个纽扣大小的小孔,从这里将食物灌注进去,代替经口进食。有衣物遮挡,比鼻胃管还要隐蔽。”文欣攻说。最终,老吴同意接受经皮内镜胃造瘘术。

当咽喉部肌肉持续萎缩,进展至口不能言的阶段,一些经济条件尚可的患者会借助眼镜来维持语言表达。患者以注视的方式,“点选”屏幕上的拼音字母,字母就会组成相应的词语,再经电脑播报出来,传达患者的心声。病程晚期,有患者正是通过这种方式记录下患病日记。

## 黎明之前,探索从未止步

在渐冻症面前,积极抗争的不只

是医生和患者,科研人员也从未放弃探索。目前,全球范围内有超过100种候选药物正处于不同的研发阶段,包括干细胞治疗、基因治疗以及针对疾病致病机理的单抗及小分子药物等。

多个药物在渐冻症动物模型的治疗中显示出一定疗效,遗憾的是,临床研究均未证实有效。在国外,曾有药物获批上市,但在临床验证中被发现疗效不及预期,又被撤回。

“究其原因,渐冻症患者异质性过高,仅有5%~10%可能由基因突变引起,剩余可能由多种原因叠加所致。这使药物有效性评价面临严峻的挑战,药物研发始终难有突破性进展。”文欣攻说。

渐冻症发病率低,科研机构所掌握的临床数据有限,也是药物研发的瓶颈之一。蔡磊于2019年创建渐愈互助之家平台,为的就是推动临床数据的积累。该平台目前汇集了约15000名渐冻症患者的全生命周期数据,并以每月500名左右的速度递增。

今年6月7日,蔡磊与华大集团首席执行官尹烨共同宣布成立“蔡磊—华大渐冻症(ALS)多学科研究联合实验室”,力求加速生命科学研究领域在渐冻症方面的科研进展。

“在令人振奋的重磅消息传来之前,还有很多相对容易达成的事情值得去做。”文欣攻说,比如进一步提高现有药物的可及性,推动更多药物纳入医保,减轻患者的用药负担;发动社会组织,为渐冻症患者提供居家无障碍改造;强化疾病综合管理,使患者及时获得吞咽、呼吸功能的辅助支持等。

江西

## 将建医药购销领域“不良记录名单”

本报讯 (特约记者朱雅丽)近日,江西省卫生健康委、中医药局、疾控局联合印发《江西省医疗卫生机构医药购销领域商业贿赂不良记录管理暂行办法》。《办法》提出,自7月1日起,由江西省卫生健康委负责全省的不良记录管理工作,指导各地建立健全医疗卫生机构医药购销领域商业贿赂不良记录管理机制,定期或不定期在政务网站公布“不良记录名单”。

《办法》适用于药品、医用设备、医用耗材的生产经营企业或者其代理机构和个人以及公立医疗卫生机构或接受财政资金的医疗卫生机构及相关人员管理。《办法》明确,药械采购行为指医疗卫生机构开展疾病诊疗、预防、健康体检、医疗美容等活动所需药品、医用设备、医用耗材的行为。

《办法》规定,医药生产经营企业及其代理人给予采购或使用其药械的医疗卫生机构工作人员以财物或者其他利益,存在下列情形之一的,将列入“不良记录名单”管理:一是因商业贿赂行为受到行政处罚的;二是由纪检监察机关以贿赂立案调查,并依法作出相关处理的;三是行贿犯罪情节轻微,经人民检察院作出不起诉决定的;四是经人民法院判决认定构成行贿罪,或者犯罪情节轻微,不需要判处刑罚,人民法院依照刑法判处免于刑事处罚的;五是法律、法规、规章规定的其他情形。

“不良记录名单”公布事项包括:医药生产经营企业及其代理人的名称、营业地址,法定代表人或者负责人、责任人员姓名和职务,列入原因,有关判决和处罚决定文书,公布起始时间、退出时间,发生商业贿赂行为的相关医药品、设备、耗材等产品信息。“不良记录名单”的应用期限为两年,自公布之日起计算,到期自动消除,但两年内被发现另有商业贿赂行为的除外。

《办法》要求,对有商业贿赂行为的药企和个人进行市场禁入的惩处。对1次列入“不良记录名单”的医药生产经营企业及其代理人,两年内不得购入该企业(代理人)被列入“不良记录名单”的医药品、设备、耗材产品(已签订采购合同的,依法依规终止合同)。对5年内两次及以上列入“不良记录名单”的医药生产经营企业及其代理人,自第2次列入之日起两年内不得购入该企业(代理人)生产经销的所有医药品、设备、耗材产品。

福建

## 发布医疗机构工作人员廉洁从业准则

本报讯 (特约记者陈静)为进一步加强医疗机构行风建设,指导医疗机构工作人员规范执业,福建省卫生健康委近日印发《福建省医疗机构工作人员廉洁从业九项准则实施细则(试行)》。

九项准则包括:合法按劳取酬,不接受商业提成;严守诚信原则,不参与欺诈骗保;依据规范行医,不实施过度诊疗;遵守工作规程,不违规接受捐赠;恪守保密准则,不泄露患者隐私;服从诊疗需要,不牟利转介患者;维护诊疗秩序,不破坏就医公平;共建和谐关系,不收患者“红包”;恪守交往底线,不收企业回扣。

其中,就“合法按劳取酬,不接受商业提成”,《实施细则》提出,除患者就诊医院所在医联体的其他医疗机构外,严禁诱导、介绍患者、患者家属到其他指定地点购买医药耗材等产品;严禁利用开具药品、检查检验及其他特殊检查牟取私利;严禁违规诱导、推介患者到院外第三方机构进行基因检测等服务并从中谋取私利;严禁未经医疗机构授权,私自统计医院设备、药品、耗材采购、使用等有关数据并向相关企业、经销商、销售人提供有关数据,并从中谋取私利;严禁接受医药企业等的礼金、礼品、购物卡、有价证券等贵重财物;严禁利用职务、身份之便,使用各类传统媒体和新媒体等推销医疗产品并谋取私利;严禁为医药企业代言并从中谋取私利;严禁接受互联网企业与开方配药有关费用。

就“依据规范行医,不实施过度诊疗”,《实施细则》要求,遵循医学科学规律,严格遵守有关临床诊疗技术规范、临床指南和各项操作规范以及医学伦理规范,采用适宜技术和药物,合理诊疗,因病施治,严禁对患者实施过度医疗,杜绝小病大治等问题的发生;严格执行医疗机构间医学检查、检验结果互认相关规定,简化患者就医流程,减轻群众就医负担;严禁分解处方、超量开药、重复开药、过度用药以及提供其他不必要的医药服务行为。

## 上海公立医疗机构患者满意度调查结果出炉

本报讯 (特约记者宋迪文)近日,2023年上海市公立医疗机构患者满意度调查结果发布。调查结果显示,2023年上海市公立医疗机构门诊和住院患者的总体满意度评分平均分别为4.84分和4.95分(满分5分),评分为5分的比例分别为87.65%和95.58%。

据了解,此次调查涉及上海市110所公立医疗机构,其中55所三级公立医院(含三级区域医疗中心)、23所二级区域医疗中心以及32所社区卫生服务中心;涉及2.4万多人次的门诊患者和6000左右人次的住院患者。

调查发现,患者对医疗信息化服务、适老化服务的满意度评价都较高。其中,门诊患者对“门诊志愿者或其他医务人员在我求助时,提供了必要的帮助”和“门诊区域适老化服务好”2个项目,以及住院患者对“病房适老化服务好”项目,评分为5分的比例分别为90.07%、87.26%、94.46%。

值得一提的是,上海市社区签约家庭医生服务的患者满意度也提高了。由签约家庭医生诊疗的门诊患者评分为5分的比例为94.20%,高于由非签约家庭医生诊疗的门诊患者评分为5分的比例(为90.01%);由签约家庭医生诊疗的住院患者评分为5分的比例为98.35%,高于由非签约家庭医生诊疗的住院患者评分为5分的比例(为95.60%)。

调查也显示,医疗机构在进一步减少门诊及相关检查的等候时间、改善就医环境和人性化服务方面还有持续优化的空间。

## 辽宁今年残疾儿童康复救助资金达0.9亿元

本报讯 (特约记者胡海 闫奕涵)为提升残疾儿童康复保障水平,辽宁省财政近日下发今年残疾儿童康复救助资金0.9亿元,为全省经济困难的各类残疾儿童提供康复训练、手术费用及生活补助。

据了解,辽宁省高度重视残疾儿童康复救助工作,通过争取中央财政补助、统筹省本级财力资金、福彩公益金等多渠道筹集资金,加大对残疾儿童康复救助工作的投入力度,提升残疾儿童康复保障水平。自2021年以来,辽宁省已累计投入残疾儿童康复救助补助资金3.5亿元,实名制救治残疾儿童3.7万人次,减轻了残疾儿童家庭的经济压力。



## 医学精彩时光

# 多学科合力救了小肠坏死患者

□特约记者 林伟吟 通讯员 黄睿 刘文琴

近日,一位3个孩子的妈妈在中山大学孙逸仙纪念医院顺利出院。这位34岁的患者在一个多月前,出现咳嗽等不适,但自己没有在意。直到出现发烧、上腹痛、全身乏力的状况,她才到当地医院就诊。经胸部CT检查后,医生认为有“双下肺炎、病毒性肺炎”的可能,遂安排患者住院接受治疗。但其腹痛症状并没有得到缓解,还开始出现呕血伴黑便、头晕乏力的症状。

进一步检查提示,患者的胃腔有大量积血,小肠不完全性肠梗阻且已坏死。考虑到患者此时可能已经出现了免疫风暴,当地医院联系孙逸仙纪

念医院免疫风湿科,在副主任莫颖倩的远程指导下开展治疗。

为接受进一步治疗,患者随后转入孙逸仙纪念医院重症医学科,莫颖倩联合重症监护室医生邹子俊全程负责其病情。彼时,患者正面临严重的感染性休克、腹膜炎及肺栓塞,合并消化道出血。入院后,治疗团队立即给予患者机械通气、输注红细胞、血小板等对症支持治疗。

在团队的努力下,患者的病情暂时稳定下来。为了助患者闯过难关,孙逸仙纪念医院两次开展全院大会诊。考虑到患者的严重病情,如果进行手术,存在术中大出血或感染或肺栓塞甚至死亡的风险,术后也可能面临短肠综合征等手术相关并发症;但如果不开手术,肠坏死也会带来脓毒性休克死亡的风险。

经过多学科大会诊讨论,结合患者一家的强烈愿望,大部分专家表示愿意为患者挑战一下,表决通过了手术意见。随即,该院成立以肝胆外科王捷教授为核心的多学科协作团队,分秒必争地为患者准备手术。

王捷教授、胃肠外科褚忠华教授、心血管外科黄楷副教授、胃肠外科蓝球生医生为患者进行剖腹探查。结果显示,有大量血性腹水,大部分小肠肠系膜扩张坏死(坏死小肠约占整个小肠的5/6),肝表面颜色苍白。

术中再次和患者家属沟通病情并得到他们的支持后,王捷带领手术团队按计划继续手术。手术团队攻坚克难,在严重渗出、水肿及粘连的腹腔中找到门静脉及肠系膜上静脉,然后切开静脉,取栓并溶栓,将门静脉及肠系膜上静脉修补成形,

最后切除没有生机的肠管并进行肠管重建。

手术耗时6个小时,成功保住了回盲瓣,为患者后续治疗、康复留下希望。术后,患者由重症医学科外科重症监护室(ICU)主任何清教授带领团队进一步监护治疗。在ICU平稳过渡后,患者转入该院胃肠外科二区,由褚忠华带领护理团队接力守护。

针对患者的手术情况和术后治疗,该院再次召开疑难病例讨论总结会。该院副院长姚和瑞带领肝胆外科、临床营养科、血液内科、重症医学科、胃肠外科等科室专家共同总结了诊治过程的细节,并为患者制订随访方案。

在多学科专诊治疗和精心护理下,患者逐渐康复,并在一个月后走下病床,开始锻炼身体功能。