

身上咖啡色斑块可能不是胎记

专家:八成罕见病与遗传缺陷有关

不止罕见

第十八届国际罕见病日

出生时身上就有斑片,是不是以为这就是胎记? 视力忽然下降,其实它可能不是用眼过度,而是一种罕见的自身免疫性疾病。今年2月28日是“第十八届国际罕见病日”,世界卫生组织将罕见病定义为患病人数占总人口0.065%至0.1%之间的疾病。罕见病虽然发病率低,但对患者及其家庭的影响却是深远的。今天带大家认识一些很容易被“误认”的罕见病。

当心神经纤维瘤病

21岁的小雪(化名)出生时就带着一身“花斑”,身上有多处褐色的斑点和斑片,父母以为是胎记就没放在心上。小雪10岁的时候,身上又长了一些“肉疙瘩”,不痛不痒。成年后,爱美之心让小雪下定决心来医院寻求解决办法。

经过安医大一附院皮肤性病科医生的检查,发现小雪身上并不是普通的胎记,她患上的是一种名为“神经纤维瘤病I型(NF1)”的罕见病,又称多发性神经纤维瘤,是一种常染色体显性遗传性疾病。

神经纤维瘤病分为三种:I型神经纤维瘤病(NF1),患病率为1/3000,II型神经纤维瘤病(NF2),患病率1/60000,以及神经鞘瘤病。虽然这是一种罕见病,但它不分种族。

NF1最常见,占有病例的96%,主要表现为牛奶咖啡斑、腋下和(或)腹股沟雀斑样痣、虹膜结节和神经纤维瘤。是由神经膜细胞和其他支撑周围神经纤维的细胞组成,累及神经、肌肉、骨骼、内脏、皮肤等全身各个系统,属于多系统疾病。

“身上的‘胎记’数量多于六块时,就要当心是否患了此种罕见病。”安医大一附院皮肤性病科主治医师唐利利介绍,值得庆幸的是,咖啡斑和雀斑均无潜在恶性,也不会导致任何功能障碍,一般无需治疗。皮肤型神经纤维瘤的治疗仅建议用于严重的临床患者,可以通过外科手术或激光治疗进行消除,但可能复发,尚不能根治。

免疫系统攻击视神经

29岁的小林(化名)是一名上班族,前段时间她突然发现左眼视力急剧下降,视野也出现了缺损。起初,小林以为是过度疲劳所致,但休息后症状并未缓解。经过眼科检查,医生发现她的左眼视乳头高度水肿,视觉诱发电位异常。随着脊髓磁共振和血清抗体检测等检查的完善,小林的病情逐渐明朗,最终被确诊为“视神经脊髓炎谱系疾病(NMOSD)”。

这是一种罕见的自身免疫性疾病,患者的免疫系统错误地攻击了视神经和脊髓,从而导致神经系统损伤。主要影响视神经和脊髓,可以导致视力下降、瘫痪、感觉异常和尿便障碍等。如果不及治疗,疾病可能会反复发作,导致不可逆的神经损伤。小林在确诊后,立即接受了激素冲击治疗。经过一段时间的治疗,她的左眼视力逐渐恢复,病情得到了有效控制。然而,NMOSD是一种容易复发的疾病,医生为她制定了长期的治疗方案。

“年轻女性,尤其是有免疫性疾病家族史、或者是有自身免疫病史的年轻女性,要高度警惕视神经脊髓炎这一罕见病。”安医大一附院神经内科副主任医师章娟娟提醒,一旦出现视力急剧下降、视野缺损、肢体无力、麻木、尿便障碍等症状,应及时前往神经内科进行诊治,以便尽早确诊并接受规范化免疫治疗。

“O型腿”竟被确诊罕见病

小刚(化名)今年33岁,身高只有143厘米。从记事起,小刚就因为“O型腿”饱受困扰,但这么多年来从没想过就医。最近小刚感觉双腿疼痛难忍,才来到医院。医生在询问时发现,小刚的外公、母亲、弟弟都有身材矮小,牙列不齐的情况,小刚也是牙齿发育不良,全口义齿。

在安医大一附院内分泌科,医生完善了相关检查并进行基因检测后发现,小刚和弟弟的PHEX C1208突变,且来自于母亲,符合X染色体疾病的遗传规律。医生诊断小刚患了“X-连锁显性低血磷性佝偻病(XLH)”,是一种罕见的骨骼矿化异常性疾病,发病率为(3.9-5.0)/10万。

经过骨科和内分泌科的联合对症治疗,小刚的骨痛症状明显减轻了。“这种病的临床表现儿童主要为低血磷、高尿磷、身材矮小、双下肢畸形、牙齿矿化不全等特征性佝偻病表现,而成人期则表现为骨软化



症、骨关节炎、容易诱发骨折和假性骨折,约50%患者合并听力下降。”安医大一附院内分泌科主治医师周善磊介绍,“家长如果发现儿童生长迟缓、下肢畸形、牙齿异常,应及时到正规医院就诊。佝偻病的治疗越早效果越好,治疗的目的包括减轻骨骼畸形、增加成年身高和避免并发症发生。”

产前筛查和产前诊断可阻断

“罕见病约80%是与遗传缺陷相关,且病因复杂的疾病,涉及代谢异常、神经退行性变或免疫失调等,如渐冻症、血友病、庞贝病等。”安医大一附院医务处处长汪安勇介绍,多数患者面临诊断难、治疗选择少的问题。

科学有效的孕期产前筛查和产前诊断,能够及时阻断出生缺陷患儿的出生。基因检测技术可以筛查出夫妻俩是否携带已知的罕见病基因,明确诊疗方向,通过医学手段进行干预,从而避免罕见病患儿的出生。

汪安勇表示,罕见病与我们的距离其实就是认真进行孕前检查和孕期检查的距离。

新闻附件

安医大一附院在罕见病日到来之际,举办“不止罕见 守护微光”义诊活动,让罕见被看见。

义诊时间:2月28日(周五)上午9:00-11:00

义诊地点:绩溪路院区内科医技楼一楼大厅

义诊科室:皮肤性病科、内分泌科、血液内科、小儿神经康复中心、神经内科、呼吸与危重症医学科、肾脏内科、风湿免疫科、护理部等。

通讯员 张薇 梁竣玮 安徽商报融媒体记者 汪漪/文 周继龙/图