

让罕见病被看见、被关爱

时建铨：给予重症肌无力患者“力量”

疾病可以“罕见”，但关爱不会“罕见”。2024年6月15日是第十一个重症肌无力关爱日，在这个日子来临之际，南京市第一医院神经内科主任医师时建铨及团队，又成功救治了一名重症肌无力危象患者，帮他脱下呼吸机，重新回归正常生活。2018年，中国发布首批罕见病目录，重症肌无力便在其中。近年来，全社会对罕见病的关注和知晓度日渐上升，临床诊疗能力也在不断增强，让这些“小群体”被看见、被关爱。

现代快报/现代+记者 梅书华 文/摄



时建铨在查房

从睁不开眼到喘不上气
他被确诊重症肌无力

6月1日，记者在病房见到了吴先生（化姓），他声音洪亮，双手随着语调挥动，状态看起来不错。他反复说，是专家救了他，让他少走了弯路。原来，他之前为了寻找病因，奔波了近3个月，后续病情已经发展到必须使用无创呼吸机，而且险些进行气管插管。究竟是什么疾病，难以寻找踪迹，发展又如此迅速？

“是重症肌无力，一种罕见病。”时建铨说。吴先生是连云港人，发病初期，他只是一只眼睛睁不开，以为是眼部疾病，只买了眼药水使用，接着，他发现自己咀嚼不动较硬的食物，只能喝流质食物，再到后来，他出现手脚无力、说话不清，甚至喘

不上气。最终，吴先生在当地医院确诊了重症肌无力，但是治疗又遇到了问题，医生发现，用药的效果赶不上病情恶化的速度。

“他转到我们医院的时候，已经用了2个星期的呼吸机，情况很危险。”时建铨及团队迅速给吴先生制定治疗方案，决定使用刚获批不久的靶向药，这是一种教科书上还没有记录的药物，但时建铨有十足的把握。原来，南京市第一医院是中国罕见病联盟成员单位，也是南京唯一一家重症肌无力协作组成员单位，此前便参与了该靶向药的临床研究，对药效和反应有一定的了解。

吴先生在用药后不久，便撤下了呼吸机，他的“力量”也重新回来了。值得一提的是，这一靶向药刚经过医保谈判，价格大幅下调，本来每支价格高达19000元，经医保双

通道单独支付报销后，每支只需患者自付约750元，这也极大地减轻了吴先生的经济负担。

把罕见病看成慢性病
让患者重返正常生活

在罕见病中，神经系统罕见病占了“半壁天下”，其中，神经系统自身免疫性疾病更受关注。“大家都知道渐冻症也会出现肌无力的症状，但这和重症肌无力是不一样的，前者目前没有特别的治疗办法，预后不佳，但是重症肌无力是可治性的。”时建铨给重症肌无力患者制定合适的用药方案，为他们鼓劲，将这一罕见病看成了慢性病。

在时建铨的手机里，有一个重症肌无力患者群，他几乎记得每一个人。“2019年，我接诊了一名女性重

症肌无力患者陈女士（化姓），她自己走进诊室的，走得满头大汗，可那时已是深秋。”那一年，南京市第一医院开设了肌无力专病门诊，几个月后，患者明显增多，时建铨也看到了更多重症肌无力患者的痛苦和坚持。

陈女士被重症肌无力困扰了20年，后期出现四肢无力，已经无法独立走出家门。那一次就诊，她虽然有家人陪同，却依然坚持自己坐电梯，继而步行到诊室。时建铨说，那几步路，用尽了她全身的力气，她在尽最大努力“做”一个普通人，而不是当一个坐着轮椅的罕见病患者。

时隔4年，陈女士如今怎么样了？时建铨笑着告诉记者，她去了北京，还爬了长城，她在长城上留了影发在朋友圈，说“不到长城非好汉”。这几年，她按照时建铨的治疗方案，按时吃药，及时复诊，病情被控制住了，她也重新回归正常生活。

多学科诊疗
助力罕见病被“看见”

罕见病的罕见，是指患病人数占总人口0.065%到0.1%，但我国人口基数大且罕见病种类较多，罕见病患者是一个不可忽视的群体。“每一个小群体都应该被关注！许多罕见病患者的生活状态是很差的，他们该怎么办？他们也需要专门的医生去指导，去治疗。”时建铨一次又一次地强调。

在医疗圈里，流传着这样一句话“看罕见病的医生，比罕见病还罕见”。因为罕见病因繁多、症状复杂，往往涉及多个专科，所以诊治罕见病的医生相对较少。为了让这些罕见病被“看见”，南京市第一医院

运用多学科诊疗模式，为患者提供更全面的方案。

在治疗时，时建铨也曾被无助感包裹。因为约80%的罕见病都是遗传性疾病，仅有不到10%有相应的治疗药物，治疗难一直是罕见病患者面临的一大难题。“但至少我们可以给患者一个答案。”许多罕见病患者被困在确诊这一步，他们眼睁睁看着自己健康的身体被疾病一点点“啃噬”，却连原因都找不到。

时建铨带领团队帮助许多罕见病患者“看到”了病因，有的患者说，心里的石头终于落了下来，放松了不少；有的患者说，他想用有限的时间去看看世界；还有的患者说，要继续考研……时建铨也被他们的乐观感染，与他们并肩向前走去。

现代快报记者了解到，近年来，南京市第一医院神经内科，也将提升神经系统罕见病的诊疗能力作为重要的专科建设内容，尤其关注重症肌无力、运动神经元病、慢性炎性脱髓鞘性多发性神经根神经病、肌营养不良等神经肌肉罕见病的规范诊治。此外，该院常年开设相关罕见病诊疗的专病门诊，积极参加多项罕见病相关的国际和国内多中心临床研究，不断提高相关罕见病的诊治能力，造福更多的罕见病患者及家庭。

时建铨 门诊时间：

南京市第一医院本部
周一上午 肌无力专病门诊
周四上午 神经肌病专病门诊
南京市第一医院河西院区
周四下午 神经内科专家门诊



张新(右)和他的团队正在给患者做支气管镜检查 通讯员供图

发现肺部疾病早期病变

“支气管镜检查是呼吸内科常用的检查手段。支气管镜像筷子一样粗，约1米长，配有软镜、摄像头、光源和吸引孔，可连接显示器呈现图像。”张新介绍，支气管镜检查是一种侵入性的气道介入操作，医生可以直接观察支气管内部情况，发现病变。比如，有些患者总是反复咳嗽不愈，单靠影像、抽血检查等不能搞清楚病因。这时候，支气管镜检查就可以发现隐藏的病变，例如早期肺癌、气道异物、支气管结核等。对病灶进行活检取材，可以更准确地对各种病变作出病理诊断。实际上，支气管镜在很多呼吸系统疾病的诊断和治疗上都发挥着重要作用。

支气管镜检查前，必须排查一些疾病隐患，包括心脏病、肺功能下降、凝血功能障碍等，所以患者在术前要做心电图、血常规、凝血功能、肺功能等检查。

无痛支气管镜让检查更舒适

传统支气管镜检查通常在局部麻醉状态下进行，可能会引起患者恐惧，致其出现咳嗽、憋气、恶心等症状，甚至有血压升高、心率加快等不良反应，从而影响医生操作。“为了提升患者诊疗体验，我们医院针对不同的病情，提供局部麻醉、静脉麻醉、全身麻醉等不同麻醉方式，其中静脉麻醉和全身麻醉就是常说的‘无痛’。”张新介绍。

无痛支气管镜检查，就是静脉注射起效快、代谢快、作用时间短的麻醉药物，使患者在深度镇静或麻醉状态下完成检查。医生会严密监测患者血压、心率、呼吸频率、指末血氧等指标，保障患者安全。

从舒适性角度出发，大部分患者都愿意接受无痛支气管镜检查。此外，对一些特殊患者，必须采用无痛支气管镜，包括清醒状态下不能配合检查及高度恐惧的患

者，操作时间长、介入治疗的患者等。

引导技术助力支气管镜精准诊断

“我们的肺就像一棵树，气管相当于树干，各级支气管相当于越分越细、越分越多的树枝，长在较大支气管里的病灶，支气管镜能直接看到并活检，而肺外周的病灶就像位于树梢上的鸟窝，要到达这些位置并不容易，需要通过各种引导技术手段来实现。”张新解释，对于常规支气管镜无法观察到的病灶，可通过X线透视、超声探头、电磁导航等引导支气管镜技术来实现精准的病理诊断。

葛先生（化姓）曾因持续咳嗽、咯血、胸部疼痛等症状，辗转多家医院就诊，其间他进行了两次支气管镜等检查都没能活检到病灶。CT检查提示很可能是肺癌，但没有病理诊断，手术便陷入两难。“如何精准定位并获取足够肺病变组

织成了首要难题。”张新说。

经过病情评估和方案制定，张新为患者实施经支气管超声导向鞘引导的经支气管镜活检术（EBUS-GS-TBLB），在电子支气管镜的操作孔道插入超声小探头，直接探查肺外周病灶，确定病变位置后，固定引导鞘管，移去超声小探头，在X线透视辅助监控下用活检钳对病灶进行活检，准确进行了病理诊断。

“活检获取的组织还可用于肿瘤基因检测，可以更好指导肺癌分子靶向个体化治疗。”张新补充道。

X线透视提供的二维影像可以帮助医生获知病灶大致位置。想要精准找到病灶，需要借助超声扫描技术，获取支气管的超声图像并实时引导活检。而电磁导航技术就像GPS导航，带领支气管镜及活检装置穿梭于错综复杂的支气管，更加精准地让医生锁定病灶。各种引导技术可以联合应用，进一步提高肺外周病灶的活检阳性率。

深入肺部一探究“镜”
支气管镜检查让肺部病变“无处遁形”

国家癌症中心最新数据显示，肺癌已成为我国第一大癌症。泰康仙林鼓楼医院呼吸内科主任张新介绍，支气管镜检查是目前肺癌病理诊断的重要方法。检查通过一根细长的支气管镜，经口或鼻进入气管和支气管以及更远端，对病变组织进行观察和活检。

随着人们对支气管镜检查的舒适化、准确性需求日益旺盛，泰康仙林鼓楼医院可以提供多种技术引导下的支气管镜检查治疗，帮助广大患者诊断及治疗肺部疾病，如肺癌、肺结核、气道狭窄、咯血、支气管异物取出等。

通讯员 刘子淳 现代快报/现代+记者 张宇

专家介绍



张新

泰康仙林鼓楼医院呼吸内科行政主任、主任医师、博士

毕业于复旦大学医学院，在上海市中山医院工作31年，曾任中山医院呼吸科主任、肺肿瘤中心副主任、呼吸介入亚专科主任。历任上海市抗癌协会呼吸肿瘤介入专委会副主任委员、肺癌分子靶向与免疫治疗专委会副主任委员、上海医学会呼吸专委会委员、中国医药教育协会肺部肿瘤专委会常委、中华医学会呼吸分会介入学组委员；《上海医药》《国际呼吸杂志》《实用内科学》编委。专长于肺癌、肺结节、气道阻塞等疾病的诊断和治疗，以及支气管镜检查与治疗，领导开展了多项气管镜新技术，对疑难呼吸病也颇有经验。以第一作者或通讯作者发表论文40余篇，包括SCI论文13篇。申请专利5项。