



江大附院神经内科副主任医师柯先金(右一)与同事一起查房 摄影:杨光曦

声嘶、眼垂、肌无力,竟是患上罕见病

江大附院成功救治一名重症肌无力患者

本报记者 杨冷
本报通讯员 孙卉

入院不久即确诊一种在我国发病率为0.68/10万的罕见病——重症肌无力;住院期间查出抗肌肉特异性酪氨酸激酶受体 MuSK 抗体阳性,该型别仅占全部重症肌无力患者的5%—8%,治疗难度更大;术后,重症肌无力危象接踵而至,生命一度危在旦夕……当诸多不幸降临己身,患者何夕(化名)难免认为自己“有些倒霉”,但最近一个多月在江大附院治疗的经历,又让他觉得自己是“幸运的”。

面对这一棘手病例,江大附院神经内科、胸心外科迎难而上,接力救治,与患者一起勇战病魔。而此次成功救治的经验,也在该院罕见病治疗史上,增添了浓墨重彩的一笔。

呛咳、难咽、眼睑无力…… 一查竟然患上罕见病

4个月前,何夕发现自己莫名饮水呛咳、吞咽困难,入院前10天起,又开始出现双眼睑无力。接二连三的身体异常,让他不由得紧张起来,随即赶到江大附院想要一查究竟。

“患者来就诊时,声音嘶哑,眼睑下垂,四肢无力,抬头都要费很大力气。通过肌电图检查,发现他右眼轮匝肌、右斜方肌低频刺激波幅递减10%以上,新斯的明试验阳性,外送检测重症肌无力抗体,确诊该患者为 MuSK 抗体阳性的重症肌无力。”江大附院神经内科副主任医师柯先金介绍,重症肌无力是一种神经肌接头传递障碍的获得性自身免疫性慢性疾病,可累及全身肌肉,各年龄段人群均可发病,尤其以30—50岁者居多,女性多于男性。

MuSK 抗体阳性的重症肌无力是重症肌无力一种亚型,占比5%—8%,发病后主要累及眼肌、咽喉肌、呼吸肌,故患者多表现为言语不清、说话鼻音重、吞咽困难、咀嚼困难、颈部肌肉无力等,且并发重症肌无力危象更高。

面对这一罕见病例,神经内科主任医师朱颖率柯先金等团队成员,在精准诊断后,通过口服用药,帮助何夕有效控制住了病情。7月18日,何夕从神经

内科出院。

治疗之路一波三折 临床危象接踵而至

还没来得及品味出院的喜悦,一项检查结果拦住了何夕回家的脚步——“胸部CT平扫+增强CT”结果提示,存在胸腺瘤可能。”

胸腺瘤起病隐匿,往往到肿瘤增大至压迫心脏,产生胸闷、憋气等症状时,才发现,手术切除是最佳治疗方法。

7月19日,何夕被收入胸心外科接受住院治疗。在胸心外科,专家为何夕制定了周密的治疗计划:先使用激素药物稳住病情,再手术。7月24日,该科主任医师李峰为何夕开展手术,手术病理结果推翻了此前的检查结果:并非胸腺瘤,而是胸腺囊肿。见此,所有人都暂时松了一口气。

然而,一波未平,一波又起。就在何夕出院在望时,术后第四天,他却突发重症肌无力危象,呼吸肌麻痹、出现呼吸困难,在行气管插管术稳住其生命体征后,李峰立即联系肾内科、神经内科,对患者进行多学科会诊,制定合理的治疗方案。

多番查阅国内外成功治疗方法,结合最新重症肌无力的推荐指南,神经内科团队决定采用有效率相对更高的血浆置换,清除何夕体内的致病抗体,隔

天一次,半月内拟先行3—6次。就在何夕按部就班做完4次血浆置换后,他的病情出现了转机——顺利拔除气管插管,脱离呼吸机,吞咽正常,活动自如,疾病症状基本消失。后续经过医护人员的精心治疗和护理,8月15日,何夕在家人的陪伴下出院回家。

发病机制尚不明确 抓住典型特点是识别基础

目前,重症肌无力的发病机制尚不明确,也正因罕见,很多患者对该病认识不足,首发症状时,常辗转于其他临床科室,无形中拖延了救治时间。

柯先金介绍,如果出现眼睑下垂、视物重影、四肢无力、抬头困难、反复声音嘶哑,且上述症状具备波动性无力感、活动后加重、休息后好转、晨轻暮重的特点,需至医院神经内科就诊。

“重症肌无力可结合典型临床症状及相关辅助检查进行诊断,目前常用的检查方法主要有肌电图重频试验、新斯的明药物试验、疲劳试验、血清抗体检查,以及胸部CT、甲状腺功能检查、自身免疫抗体检测等。”柯先金说,虽然绝大多数重症肌无力还无法根治,但对于患者来说,通过及时、有效的治疗,可以控制症状,延缓病情进展,提高生活质量。