

“研究”为罕见病患者带来更多希望

□ 科普时报记者 李颖



专家观点

80%的罕见病是由于基因缺陷造成的，只要有生命的传承，人人都有罹患罕见病的可能。每年2月的最后一天是国际罕见病日，2018年国际罕见病日的主题是：研究。值此2018年国际罕见病日之际，我们以了解肢端肥大症、胃肠间质瘤和神经内分泌肿瘤为例，走进罕见病。

肢端肥大症——每天和穿鞋做斗争
“有一个群体，他们手脚变大，颧骨变高，嘴唇变厚，脸部变长

……这是肢端肥大症患者。”中国医学科学院北京协和医院神经科主任王任直教授介绍，该疾病已经被列为国际罕见病之一。

肢端肥大症是一种起病隐匿的慢性进展性内分泌疾病，它的起因是体内产生过量的生长激素，继而导致全身软组织、骨和软骨过度增生。所以，在日常生活中，肢端肥大症患者常常要与穿鞋做“斗争”。

肢端肥大症不多见，容易被患者忽视。该病从发病到确诊的平均时间为6~8年。而且，肢端肥大症改变的不仅仅是患者的外表，还有他们内在脏器的功能。病人的内脏系统、心肝脾肺肾等脏器也会同时增大，使其功能受到影响。王任直

表示，如果激素控制不好，病人寿命会减至40~50岁。

“目前国际公认的首选治疗方法是手术切除肿瘤。”但是，王任直也很遗憾地表示，由于患者被诊断出来的时候，其身体的系统功能已经受到了影响，对手术的耐受能力降低，即手术的风险提升了，因此在手术之前需用一些药物治疗来帮助患者改善各个系统的功能。

胃肠间质瘤——一个“常见”的罕见病

胃肠间质瘤约占消化道肿瘤的1%~3%，它可以发生于胃肠道的任何部位或腹部任何部位，如胃、结肠、小肠、食管等。胃肠间质瘤的中位发病年龄在40~60岁，发病年龄越小，疾病的恶性程度越大。

北京大学肿瘤医院副院长、消化内科主任沈琳教授强调：“近年来，随着医学研究的不断发展，胃肠间质瘤已经从易被误诊发展到实体瘤精准治疗的典范。但是，这一罕见疾病仍然面临患者病例较少问题，所以，在临床研究中，我们需要开展多中心治疗，以形成更加规范的诊疗体系。”

神经内分泌肿瘤——可发生于多器官和组织

说起“苹果之父”乔布斯，很多人认为是胰腺癌夺走了他的生命，其实，真正的凶因是“神经内分泌肿瘤”。近年来，随着内窥镜、生物标志物等诊断技术的进步和广泛应用，神经内分泌肿瘤的诊断率越来越高，患者也日渐增多。

神经内分泌肿瘤是一种可发生于全身许多器官和组织的罕见疾病，如胃肠道、胰腺、胆管、肝、支气管、肺、甲状腺等全身各处，其中，胃肠、胰腺是神经内分泌肿瘤最常发生的部位。沈琳介绍：“神经内分泌肿瘤有很多症状与消化系统症状相似，如腹痛、体重下降、皮肤潮红、顽固性腹泻等，很多患者常常被误诊而延误治疗。所以，及时、正确的诊断对于神经内分泌肿瘤患者的治疗具有重要的意义。”

多方协作 助推诊疗发展

收集、储备患者样本和数据对于罕见病研究至关重要。早在2015年，中国医学科学院北京协和医院牵头成立了我国首个垂体疾病多中心数据库——中国垂体疾病注册中心。

2016年底，该院牵头、联合全国20余家大型医院启动国家重点研发计划“罕见病临床队列研究”项目，建立了我国首个国家罕见病注册登记系统。项目将实现“一台两库”建设，一台即国家罕见病注册登记平台，联合全国19家具有罕见病资源的医疗机构，促进罕见病防治领域的跨越式提升。

项目负责人、北京协和医院副院长张抒扬介绍，两库即罕见病多组学整合的临床数据库及多中心临床生物样本库。受罕见病患者分散、随访不足和组学数据缺失等因素影响，罕见病的研究存在很大挑战。“一台两库”的建设有助于整合大量临床科研资源，有助于发现诊断和治疗罕见病的精准手段，推动我国罕见病的诊疗能力。

今年的3月3日是第十九个“全国爱耳日”，第六届“国际爱耳日”。今年的主题——

听见未来 从预防开始

□ 王斌全

柴米油盐，风雪夜归人。纵然诗意万千，却有多少人从未聆听过世界的美丽。我国是世界上听力残疾人最多的国家，有听力残疾人2780万。听力残疾严重影响人的听觉言语功能，影响人的身心健康、生活质量，造成沉重的经济和社会负担。

“大医医未病”，有效预防听力残疾，从源头上避免听力残疾的发生，是防聋治聋工作的重中之重。“爱耳日”宣传教育活动历经18年，极大地提高了人民群众的爱耳、护耳意识，有效地减少了听力残疾的发生。那么作为普通老百姓，在日常生活中应该如何保护我们的耳朵与听力呢？

首先，要注意噪声防护，避免噪声

性耳聋。噪声控制是预防噪声性耳聋最根本、最积极的办法。我国对工业噪声制定了安全标准，要求把噪声控制在90分贝以下。这可以从机器设备、工程建设、生产工艺等多方面采取措施，如消除声源、降低声强、限制声音传播等；个人防护是防止和减少噪声危害的有效措施。在噪声强度未能控制在允许的标准时，采取个人防护措施至为重要；如用耳塞、耳罩、隔声帽等防护用品；另外，对于已有感音神经性聋或对噪声易感者，应选择噪声低的工种，对长期接触噪声的工人，应定期检查听力。以便及时发现听力损伤情况，给予妥善的处理。

其次，不要经常挖耳，特别是使用

硬质的挖耳勺或长指甲。耳屎（耵聍）对外耳道的正常微环境有重要的保护作用，反复的掏挖，可减弱这种保护作用，也可能损伤外耳道稚嫩的皮肤，引起感染、红肿、瘙痒等。遇到耳屎较多堵塞外耳道，应到医院取出。

第三，保持外耳道干燥，避免进水。外耳道潮湿可能引起外耳道皮肤肿胀，毛囊堵塞，引起外耳道炎。因此，平日洗脸、游泳、洗澡时要多加注意，避免耳道进水。有中耳炎、鼓膜穿孔时应避免游泳。

第四，养成正确擤鼻的习惯。中耳通过咽鼓管与鼻腔相通，不正确的擤鼻方法可能使鼻腔的鼻涕逆行进入中耳，引起中耳炎。因此，应避免同时捏紧两个鼻孔用力擤鼻。小儿咽鼓管比成人短、粗、直，更容易罹患中耳炎，需要从小养成正确擤鼻的习惯，同时避免生病时捏鼻灌药、平躺喂奶等。

第五，避免气压变化导致分泌性中耳炎。当环境气压变化时，会造成中耳负压形成，诱发中耳积液，形成炎症或者疼痛。因此在乘坐高铁、飞机时如出现耳闷，通过嚼口香糖，多做吞咽动作



求真解惑

酵素：一进嘴就失活了

流言：这两年，不少商家纷纷称酵素能帮助排毒美容减肥，于是，酵素成为保健品市场的宠儿。

真相：“酵素减肥”是一个彻头彻尾的大忽悠。酵素其实是日本名，也就是我们熟悉的酶。但胃中的酸性很强，一般而言，酶在这样的环境中很难经受住考验。再加上胃中还有专为酸性环境而生的胃蛋白酶，可以把别的酶切开，到了小肠的蛋白酶攻击性更强，不管食物蛋白还是酶，都会被切碎得七零八落，不可能再有活性了，吃了等于白吃。

儿童酱油：有害无益

流言：儿童酱油的广告宣称“专为儿童健康研制的酿造低盐淡口酱油”，适合拌饭、清蒸食物等。一吃起来开胃的作用，二则补充营养。充分考虑处于发育期的儿童味觉特点，富含18种氨基酸、有机酸、碳水化合物等儿童所需的营养元素。

真相：专家提醒，儿童饮食完全不需要额外再用酱油来调味。正常饮食中含有的钠，已经足够满足儿童的生理需求，任何外加的盐都是多余的。而且小时候越“重口”，长大之后就难以控制盐的需求量，高血压风险也就越高。

养胃饼干：还不如苏打饼干

流言：随着“猴菇饼干养胃”的说法越来越流行，市场上与猴菇有关的食品越来越多。

真相：据专家介绍，从药物的角度来说，它的有效剂量、主要作用、副作用，是否有不良反应，适应人群、禁忌证、炮制剂量等都是有限度的。只有符合要求的用药，才能达到治疗的目的。所谓的“养胃饼干”，很难达到其宣传的养胃功效。而且，苏打饼干本身就算是养胃的好帮手，花大价钱去买所谓的养胃饼干，倒不如买几元一大包的苏打饼干。

初产蛋：珍贵≠更营养

流言：很多人认为“初产蛋”是浓缩的鸡蛋精华，不惜高价也要买来吃。一些商家也宣称初产蛋能促进大脑发育和增强体质，营养价值高，特别适合产妇、学生及老年人食用。

真相：“初产蛋”是指母鸡在110天—130天内生产的第一窝蛋，虽然“珍贵”，但营养价值并不比其他普通鸡蛋高多少。而且，初产蛋健脑的说法也不靠谱。有益大脑健康的营养物质主要是n-3脂肪酸、卵磷脂等，没有数据显示初产蛋的这些物质含量比普通鸡蛋高。

黑枸杞：还不如吃茄子

流言：黑枸杞一度被称作“软黄金”，据商家宣传具有万般功效，价格最高达每公斤数千元。

真相：专家解释，黑枸杞只是比红枸杞的花青素含量高一倍而已。其实，日常的紫黑色食物，比如葡萄、茄子、紫薯、桑葚等都含有花青素，想用黑枸杞来补充，性价比很低。

蜂胶：尚未有科学依据

流言：希腊、罗马、埃及等地的古人，用蜂胶来疗伤、消炎，以及制作木乃伊。认为它能阻挡细菌等外来侵袭，抗菌、抗病毒、调节免疫、抗肿瘤。

真相：蜂胶是蜜蜂从植物芽孢上采集的树脂再加上自己的分泌物得到的一种胶状物。蜂胶功效的研究多集中在动物或者细胞身上，针对人的实验规模都不大，在医学上不被认为能够足以得出结论。

（人民日报、中国新闻网、中国健康网、中国医学论坛网共同发布）

警惕「马桶上的心梗」

□ 易可

2月28日，陈毅元帅之子陈小鲁因疲劳过度，解大便时发生急性大面积心肌梗死离世。陈小鲁先生的突然辞世看似是一个突发事件，其实，这绝非偶发病例。2008年，著名相声演员马季先生在家中突发心肌梗塞去世。据参与抢救的医护人员介绍，马季先生是坐在马桶上发生的意外，死因很可能就是排便用力导致的心肌梗死。马桶上发生的心梗、猝死等意外可谓屡见不鲜，甚至有人将其形象地称为“危险的1号文件”（上厕所俗称上“1号”）。

北京大学医学部副教授、航天中心医院孟庆成教授，对于患有高血压、冠心病、动脉硬化等心脑血管疾病的患者来说，排便应高度警惕。当用力屏气排便时，身体各个器官的肌肉都在用力，腹壁肌和膈肌收缩，使腹压增高，而腹压的增高会使心脏排血量阻力增加，血压升高和心肌耗氧量增加导致心肌缺血、心绞痛发作或因为心肌缺血严重导致心律失常而引发猝死。冠状动脉病变严重时，动脉粥样硬化斑块破裂，使冠脉内急性血栓形成，造成急性心肌梗死威胁生命。有脑血管病变的患者和高血压控制不佳的患者，用力排便时也可发生脑中或脑出血和脑梗死。

孟庆成指出，有些老年人的不幸去世，死因看似心肌梗死，实际上便秘是死亡的诱因。心肌梗死常在安静或者睡眠时发生，也有相当多患者于剧烈体力活动、精神紧张、饱餐及排便之后发病。便秘不仅可以发生在心肌梗死的早期，在中期和恢复期亦可以发病。所以，在对心肌梗死患者的治疗过程中，不能忽视对便秘的预防和治疗，否则酿成大错，留下终生遗憾以至于无法挽回。所以，治疗心肌梗死的同时，一定要继续治疗便秘。

孟庆成提醒有心脑血管疾病的老年人，不要跟排便“较劲”。排得出就来就排，排不出来不要勉强，排便用力是大忌。老人平时应多吃纤维含量高的蔬菜水果，多喝水，保持大便通畅。在生活调理效果不好的情况下，要及时服用一些缓泻药物，可以帮助顺利的排便；但尽量不要服用刺激性泻剂，比如芦荟胶囊、番泻叶、麻仁润肠丸、通便灵等。

由于蹲位排便相对于坐位排便来说，所用的腹压更大，危险性也相对要大一些，所以最好能选择坐便方式。排便结束站起来时动作也要尽量慢一些，以免发生一过性脑缺血，导致晕倒甚至发生脑血管意外。

24小时在线 精准营养服务

□ 科普时报记者 胡利娟

如今，随着整个智慧时代的到来，互联网、云计算、大数据、5G时代等，都将在未来的营养健康发展中扮演着很重要的角色。

“营养健康是未来30年我国农业发展的必然要求。”国家食物与营养健康技术创新战略联盟理事长、中国农科院农产品加工研究所所长戴小枫，在“现代农业营养健康本质与个性化精准营养”的主旨报告中这样提出。

戴小枫介绍，2016年我国农产品加工业营业收入20.28万亿元，成为国民经济基础性、战略性支柱产业。面对13.9亿这样一个庞大的群体，着眼点要以一日三餐的主食为落脚点。立足食品界、营养界、健康界，实现对大众的营养干预。之后第二个阶段就是特殊人群的干预。第三个阶段就是个性化，也就是每个人的24小时的实时在线的营养干预和营养健康服务，这是我们未来必须要经历的过程。

“而实现个性化的社会化服务，则要借助现代科技建立个人健康大数据，通过24小时在线检测、跟踪，最后通过精准化的食品制造这一基本技术路线。”戴小枫指出：首先，建立一个个人的健康大数据，实现一个个性化的社会化服务。这个过程中需要大科学、大协作，通过大数据、大食物、大工业生产，形成一个全新的营养健康的产业，来取代现在传统、落后的农业。

其次，个性化。每一个人的健康大数据，以各种各样的指标建立，最后形成一个庞大的个人健康大数据。关于数据库的检测和构建，现在国际上发展非常快。

最后，围绕食材建立系统大数据。中国有两万多



种主食和菜肴，必须每一种都建立大数据。包括各种各样的烹调过程对最后食物营养的影响和评价，蛋白质、脂肪、糖类，最后盛到碗里，从整个营养学角度建立一个很详细的大数据。

有了这些数据库的支撑以后，接下来就是精准制造。那么，精准制造一定是基于工业4.0的智能化制造的新时代。

最为关键的是，个性化24小时实时营养健康，还要依赖于3D打印或者4D打印。戴小枫说，现在这项技术所研究出的一些样品，已经展出。

下一步，要实现一个家庭的个性化点餐自动化。将来的目标就是任何人任何地方任何时间，均可实现一个24小时实时在线的精准营养服务，联合医药研究，共同实现人类对精准营养健康的要求。

女人多跟女性朋友在一起会更开心

□ 萱萱

心灵驿站

不能长寿。难怪女人平均寿命比男人要长十几岁。

这些事实证明了史丹佛大学教授说的：“女人的女朋友”会使女人心情愉快，进而身体健康、长寿。快乐之道，就是放下身心压力。

在史丹佛大学开设的“女人的女朋友”的课上，该大学的精神病学主任就身心连接、压力与疾病的关系说，对一个男人的身体健康来说，最好的事情之一，就是结婚有一个家庭；而对于一个女人的身体健康来说，最好的事情之一，是她应该建立和培养她和女友之间的友谊。

女人和女人之间有着不同的互动关系，她们互相提供支持，帮助对方应对压力和生活中的困难体验。高质量的“女友的时间”可以帮助她们制造更多的血清素，这是一种

神经传导物质，有助于防治忧郁症，并能给女人创造一个良好的自我感觉。

而男性之间的关系，往往是建立在活动、事件基础上的。男人很少会坐下来与好友聊天，他们几乎不会去聊自己对某些事物或私人生活的感受。他们可以谈论工作、体育、汽车、钓鱼、打猎、打高尔夫，但却很少谈论感情、感受。

相对的，女人是热衷于交流感情、探讨感受的。她们和她们的姐妹、母亲分享自己的灵魂，显然这对女人的身体健康非常好。

其实，对于女人来说，花点时间和女朋友一起交心，是和跑步或在健身房中锻炼一样重要的。

人们往往有一种思维倾向，认为锻炼是做了对自己身体全然有益的事；而和朋



友在一起消磨时光，是在浪费自己的时间，我们应该从事比这更有效率的事。

事实上，这是不正确的想法。不能建立和保持与其他人高质量的人际关系，对身体健康有着极大危害。

所以，当你每一次和女朋友在一起“闲聊”或“消磨时光”时，你是为身体健康做了一件好事。有女朋友交心，其实是非常非常幸运的事情。