

儿童自身炎症性疾病诊治有了专家共识

● 本报记者 张思玮

近日,在北京儿童医院风湿科主办的“以爱纳罕 A id in A ID s”罕见病日活动中,《儿童自身炎症性疾病诊断与治疗专家共识》(以下简称《共识》)正式发布。

据《共识》牵头人、北京儿童医院风湿科主任李彩凤介绍,从2005年至今,北京儿童医院风湿科已诊断自身炎症性疾病共10余种100余例,同时建立了自身炎症性疾病生物样本库和诊治平台。

一组疾病

自身炎症性疾病(A ID s)是由基因突变引起其编码蛋白发生改变,造成固有免疫系统失调而引起全身炎症反应的一组疾病。

“近年来,临床对A ID s的认识逐渐加深,但由于A ID s常表现为多系统受累,临床表现复杂多样,与自身免疫性疾病、感染、肿瘤等疾病鉴别困难,诊断有一定难度。临床对其治疗水平远远落后于其他风湿免疫性疾病,治疗方案也欠



李彩凤 受访者供图

规范。”李彩凤说。

因此,对A ID s的早期识别、早期诊断及合理治疗仍然存在巨大挑战。为规范A ID s的诊治,北京儿童医院风湿科协同中华医学会儿科分会风湿病学组、中国医师协会风湿免疫科医师分会儿科学组、海峡两岸医药卫生交流协会风湿免疫病学专业委员会儿童学组、福棠儿童医学发展研究中心风湿免疫专业委员会等国内权威学术组织的多名诊治经验丰富的风湿病顶级专家,历时1年,制定了《共识》,从A ID s的定义、分类及临床

表现以及诊断思路、治疗策略进行阐述,并发表于《中华实用儿科临床杂志》。

致死致残率高

采访中,李彩凤讲述了这样一个病例:玲玲(化名)从1岁开始就饱受“怪病”折磨,时间长达5年之久。抓东西不稳、走路东倒西歪,反复的低热、感冒、红疹,惧怕陌生人……这些奇怪的症状让她苦不堪言。经过检查,玲玲脑电图节律较慢、有异常放电爆发发现象,伴有脑萎缩、智商重度缺陷。最后经过基因测定,她被诊断为患有C IN CA 综合征。

“这种疾病不及时诊治致死致残率高。”李彩凤带领团队为孩子制定了专业的针对性治疗方案,经过一段时间治疗和规律随访后,玲玲的病情得到了很好的控制,智商也恢复了正常,病情再也没有复发过。如今17岁花季的她正享受着多姿多彩的校园生活。

李彩凤说,玲玲患的C IN CA 综合

征属于A ID s的一种,全球不足百例,多在儿童早期起病。该疾病临床表现复杂多样,诊断鉴别困难,治疗水平落后于其他风湿免疫性疾病,严重影响患儿预后。

合理用药有助病情缓解

目前治疗A ID s的药物主要包括糖皮质激素、非甾体类抗炎药物、免疫抑制剂、秋水仙碱和生物制剂等靶向药物。药物的合理应用有助于控制全身炎症。

“对A ID s早期识别、早期诊断、早期干预和治疗,可以减少脏器功能损伤和衰竭、减少淀粉样变性等远期并发症,从而改善患儿的远期预后。”李彩凤说。

据悉,这是国内第一部关于儿童自身炎症性疾病的专家共识。专家表示,《共识》贴近临床,实用性强,便于医生及患者按图索骥识别疾病,对于规范诊治意义重大。

相关论文信息:<https://doi.org/10.3760/cma.j.cn101070-20211109-01333>

精准分型是糖尿病精准诊治的前提

● 本报记者 张思玮

“糖尿病具有高度异质性,需要精细诊断分型,才能实现精准治疗。因此,如何建立糖尿病的规范化病因分型诊断流程,有序进行综合临床表现检查、实验室检查和基因检测,从而正确分型诊断是临床亟须解决的问题。”中南大学湘雅二医院代谢内分泌科主任周智广表示,准确的病因分型是疾病个体化精准治疗的前提。

最新一期的《中华糖尿病杂志》刊登了周智广、中南大学湘雅二医院代谢内分泌科主任李霞、北京大学人民医院内分泌科主任纪立农作为牵头执笔专家的一篇题为《糖尿病分型诊断中国专家共识》(以下简称《共识》)的文章。

据悉,《共识》基于我国临床实践,结合专家意见及国内外最新指南,从糖尿病的分型建议、糖尿病的分型诊断依据及要点、不同类型糖尿病的临床特征和糖尿病分型诊断流程等方面进行了总结,旨在规范糖尿病分型诊断流程,早期

识别病因明确的糖尿病患者,指导临床诊疗实践。

6种糖尿病类型

目前,由于缺乏规范的临床路径和筛选策略,即使在有效的检测条件下,这些病因明确的糖尿病患者的误诊率仍然较高,导致患者难以或延迟获得正确的治疗。

基于此,中国医师协会内分泌代谢科医师分会、国家代谢性疾病临床医学研究中心(长沙)组织专家经多次讨论制定了《共识》。《共识》基于病因认识和精准医学原则,力求对糖尿病的分型更精细化并具有可操作性,建议分为T1DM、单基因糖尿病、继发性糖尿病、妊娠期糖尿病(GDM)、未定型糖尿病和T2DM共6种类型。

T2DM是糖尿病患者“主力”

具体而言,《共识》根据病因是否存在胰岛自身免疫,将T1DM分为自

身免疫性T1DM和特发性T1DM,并将LADA和青少年隐性自身免疫糖尿病(LADY)均归类于自身免疫性T1DM。

针对糖尿病分型中的“特殊类型糖尿病”,《共识》建议取消这一名称,并将上述影响胰岛发育、胰岛素合成及分泌或作用相关的单基因突变所致的糖尿病,独立划分为“单基因糖尿病”;而将其其他继发于明确基础疾病的糖尿病定义为“继发性糖尿病”。

“T2DM是糖尿病患者中占比最大的群体,病因迄今仍不清楚。”纪立农说,T2DM为排除性诊断,患者在排除T1DM、单基因糖尿病、继发性糖尿病、GDM后,且没有未定型糖尿病的特征,可诊断为T2DM。

多种手段助精准分型

谈到糖尿病分型的诊断流程,纪立

农表示,《共识》提出的分型路径更强调糖尿病分型鉴别的全过程。通过发病年龄、起病特点和特殊用药史、已知疾病及基本检测,明确是否为新生儿糖尿病、GDM、暴发性T1DM或继发性糖尿病;通过胰岛自身抗体及基因检测,明确是否为T1DM或单基因糖尿病。

“在现阶段,我们应充分发挥国家代谢性疾病临床医学研究中心及区域医疗中心、国家临床重点专科对糖尿病精准诊断的示范引领作用,推动糖尿病的分级诊疗制度及体系建设,让少数疑难复杂的病因分型诊断在医疗中心实施,并向基层医疗机构开放基因与胰岛自身抗体等检测分析及转诊服务,从而避免目前临床上对少见类型糖尿病的误诊漏诊,不断提升糖尿病的精准诊疗水平。”周智广表示。

相关论文信息:<https://doi.org/10.3760/cma.j.cn115791-20211219-00672>