

当我们彼此温暖,春天终将到来

● 崔丽英

在多数人心目里,渐冻症是一个无解的难题。但我还是要说那句不知重复了多少次,依然要大声说出的话——树立战胜疾病的信念,等待渐冻人春天的到来。

10多年来,在疑难罕见病的诊治方面,我主要做渐冻症早期诊断和临床研究。几乎每个门诊都会看到几个这样的患者。他们的躯体虽然渐渐失去了活动的的能力,但内心依然火热。他们或为人子、为人妻,或为人父母,怀着对家人的爱、对未来的期待与病魔作斗争。他们是人生的强者、生命的勇士。他们用爱融化着被冻住的人生,也用爱温暖着医者的心。

爱在不言中

她是一名50多岁的渐冻症患者。看到她走进诊室,我对她的第一印象是知性、温柔,透出一种江南女性的秀美。她略带微笑地向我点头示意,我也礼貌地请她坐下。

“你觉得哪里不舒服?”我问。

患者没有直接回答我的问题,而是用手势告诉我,她需要一支笔和一张纸。原来,延髓性麻痹导致她说话不清,难以辨别,我们只好用书面语言进行交流。

她告诉我,她已经知道了诊断结果——进行性延髓性麻痹,是渐冻症的一个类型。她从外地赶到北京就诊是想了解疾病发展的速度,何时会影响肢体的功能,以至于不能写字,以及目前有无新的治疗方法。

因为患者还在正常工作,我便问她的职业是什么。没想到,我俩竟是同行。她是一名儿科医生。

“那你怎么和患儿交流呢?”我有些好奇。

她说:“孩子小,主要是和家長交流和沟通,说话不清楚就用写字代替,只要手还能动,就可以继续工作。但是,我很担心有一天手部也受累出现肌肉萎缩和无力,那样我就不能看病了。”

我问她为什么不去休息,她说,“基层医院的儿科大夫太少了,只要我能干一天,我就要上班。”她的语气是那样的平和,表情是那样的自然,好像

在介绍别人的病情。我甚至能想象到,这样一个儿科大夫,该有多少小朋友喜欢她啊!当时我的眼泪就在眼眶里,被感动得无语凝噎。

在之后的查体中发现,她的肢体力量已经不在正常范围了,手部的肌肉力量已经是IV+级,手部的小肌肉也已开始萎缩。她用期待的目光看着我,等待着我对预后的判断。那一刻,我觉得空气好像凝固住了一样,我的内心在颤抖。过了片刻,我告诉她:“国外正在做几个III期临床试验,今年年底我去开国际会议,一有好消息马上通知你。”

她似乎又看到了希望,微笑着点了点头,离开了诊室。看到她的背影,和蔼可亲的儿科医生出诊的画面好像就在我的眼前,我看到了她美丽的的心灵,“大爱在不言中”。

爱在美食中

她是一个美丽而时尚的新闻工作者,有着幸福美满的家庭,丈夫体贴,女儿孝顺。

第一次看到她是在2014年,也就是她患渐冻症的早期(临床还不能明确诊断)。她给我的第一印象是美丽时尚,性格开朗,乐观积极。那双乌黑的大眼睛充满了智慧,可当我们说到就诊原因时,我却从她深邃的眼中看到了一丝恐慌,或许也有期待。

“近来,我在上车时总觉得左下肢无力,逐渐出现僵硬感,夜里有时小腿抽筋,有时左手也有些不适,想想也没有高强度的工作,所以担心自己患了渐冻症。”

我当时心里也有一丝抽动,但还在安慰她。详细询问病史并完成神经系统检查以后,初步拟诊为渐冻症的早期。我建议她做肌电图检查,结果出来后经过全面评估,最后确诊是渐冻症。

这个结果对她来说简直是晴天霹雳。她开始焦虑、失眠,不敢相信为什么自己得了这个病……

2016年,行经皮胃造瘘手术;2019年,气管切开呼吸机辅助呼吸……她经历了比其他渐冻症患者更为艰难的历程,但令我感到高兴的是她终于振

作起来了。2017年以来,她用眼动仪发微信和朋友交流,亲自到厨房指挥阿姨做面包和各种美食,春节会让我们品尝她“指点”做出的美食,色香味俱全。她培养了一批又一批的“家政面点师”,去年她在微信上告诉我,她依靠眼动仪写菜谱、配料和每道美食的操作步骤。她对美食的情有独钟加上阿姨们的训练有素,如今厨房成了她的主战场,菜品用什么样的器皿盛放,全部有模有样,各种各样的创新菜品层出不穷,杏子熟了做杏子罐头、桃子熟了做桃罐头、板栗熟了做板栗馅儿的面包等。新年前夕,她让女儿送来了她独创的烤面包和吐司——牛肉牛角包、板栗面包、咖啡果仁吐司以及独家制作的花生米、红烧肉,想和我们分享这份来之不易的快乐。

最让我感到欣慰的是,她告诉我说:“我好像已经忘记自己是一个身患绝症的病人,每一天把自己安排得满满的。虽然吸痰很痛苦,但我依然乐观并且忙碌着!”

我和科室的同道及学生们一起分享着由她“创意”的美食,心中感慨万千。我们不仅品尝到了她生活的酸甜苦辣,也体会到了一种对生命的热爱。

新知

两种蛋白可能阻止渐冻症进展

近日,Brain杂志发表了加拿大Western University大学Michael Strong博士牵头的一项最新研究发现,影响ALS的神经细胞中存在两种蛋白质,针对两者之间的相互作用可以阻止甚至完全逆转疾病的进展。

根据这项研究,在几乎所有ALS患者中,一种名为TDP-43的蛋白质负责在细胞内形成异常团块,从而导致细胞死亡。近年来,Strong的团队发现了第二种蛋白质,被称为RGNEF,其功能与TDP-43相反。

该团队的研究发现了RGNEF蛋白的一个特定片段——命名为NF242,可以减轻引起ALS的蛋白的毒性作用。



崔丽英

在多年的行医中,特别是与渐冻症患者的接触中,有很多感人的故事发生在我身边。

有人问我,“为什么选择这样难治的疾病作为自己的研究方向?”我很难用一两句话来回答。渐冻症患者对“解冻”的渴望、他们无声的大爱都是激励我前进的动力。

作为医生,有时我也深感无奈,因为能为患者做的事情太有限了。但就像特鲁多那句著名的格言“有时是治愈,常常是帮助,总是去安慰”,当我们彼此温暖,终有一日,春天将会到来。

(作者系北京协和医院神经内科原主任,主要从事运动神经元病等神经系统罕见病的临床诊治和研究工作)

研究人员发现,当这两种蛋白质相互作用时,引起ALS的蛋白质的毒性就会被消除,从而显著减少对神经细胞的损伤,防止其死亡。

在果蝇模型中,这种方法显著延长了寿命,改善了运动功能,并保护了神经细胞免于退化。同样,在小鼠模型中,该方法延长了寿命、提高了活动性,同时减少了神经炎症标志物。

Strong博士表示,“重要的是,这种相互作用可能是解锁治疗方法的关键,不仅可以治疗ALS,还可以治疗其他相关的神经系统疾病,例如额颞叶痴呆。”“它改变了游戏规则。”

相关论文信息:

<https://doi.org/10.1093/brain/awae078>