

# 这种罕见病 常被误诊为孤独症

健康时报记者 王振雅 实习记者 张爽



不会说话、不能自理、患病率小于百万分之一……近日，长相甜美的6岁罕见病女孩蓝妮妮（化名）走红网络。10月21日，妮妮的妈妈夏珂接受健康时报记者采访时表示：“我努力了很多年才让妮妮学会走路，但其实我知道，她很可能因为这个病又倒退回婴儿状态，重新归零。”

## 发育迟缓？孤独症？从6个月到3岁，终于确诊

妮妮的基因检测报告显示，她患有神经退行性疾病伴脑铁沉积症6型。而得到这个结果，妮妮一家人用了将近3年的时间。

“妮妮6个月之前，跟我们是眼神互动的，我们拿玩具逗她，她会笑。可6个月后，她不仅很少和我们对视，发音也变少了，且身体发软，头竖不了，也不会伸手拿东西，跟其他同龄6个月的孩子完全不一样。”夏珂说。

当地医生给出的诊断是发育迟缓。“我当时觉得妮妮可能就是有一点轻微的问题，完全没往先天性那边想。”夏珂说。

输液、打针、针灸、理疗、康复按摩……“头

一两个疗程的治疗效果还是很明显的，妮妮的头可以独立竖稳了，也会伸手拿东西了。”夏珂以为妮妮会越来越越好。

没想到半年过后，妮妮在智力评估中又表现出了发育延后。此外，妮妮还出现了其它的问题：不仅呼名字没有反应，还会躲避别人的眼神。

于是，他们带着妮妮到上海求医，当时，医生说妮妮高度疑似孤独症（自闭症），且是重度的。除了之前的治疗，还需加上针对孤独症的治疗。

妮妮一路按照发育迟缓和孤独症进行治疗到快4岁。直到一条网络私信让夏珂对妮妮的病再次划了问号。

“一位湖南省妇幼保健院的遗传专家通过社交媒体平台联系到我说，你家孩子病情发现的那么

早，但进步又明显很慢，不像只是发育迟缓和孤独症那么简单。”夏珂说，她们抽了一份一家三口的血样，寄到那个医院，才查出了神经退行性疾病伴脑铁沉积症，是一组由基因变异导致的罕见神经遗传病，患者需要通过基因检测进行明确诊断。

中国临床案例成果数据库学术委员会罕见病学组副组长顾卫红介绍，根据欧盟委员会支持的罕见病知识库——ORPHANET提供的信息，该组疾病的患病率约为百万分之一到九，目前已经发现10个致病基因。妮妮所患的NBIA6型，致病基因编码辅酶A合成酶，即使在罕见病NBIA中也属于比较罕见的类型。

## 只要还能抱抱她，就已经很满足了

“虽然神经退行性疾病伴脑铁沉积症目前还没特效药物，临床上主要是对症康复治疗，但明确诊断是非常重要的。”顾卫红告诉记者，随着基因检测技术的飞速发展，最近5年，遗传病的诊断能力得以显著提升，而诊断是针对性治疗研究的基础。

如今，夏珂和爱人带着妮妮继续进行着康复训练。虽然妮妮还是不能说话，不能自理，只有相当于1岁多孩子的智商，但夏珂现在更关心妮妮每天一点一滴的进步：“这两天妮妮刚学会把拖鞋自己穿到脚上，然后现在稍加锻炼，妮妮自己也能平衡好勺子吃饭了。”

夏珂告诉记者，“我觉得我现在已经没有像之前那么的悲伤了。这么多年过去了，从最初的绝望到现在，只要妮妮有一点进步，我们就觉得很欣慰了，只要她还能站在我身边，在我想她的时候能抱抱她，我就已经特别特别满足了。”

视觉  
VISION  
健康

“健康中国摄影大赛”投稿作品展示  
更多精彩请扫二维码进入专题



## 西京医院实施猪-猴多器官同期联合移植

近日，中国科学院院士、空军军医大学西京医院窦科峰教授团队开展国际首例六基因编辑猪-猴多器官多组织同期联合移植，实现国际异种移植领域多器官多组织移植零的突破。李洁报道



## 山西中医药大学附属医院开启晋阳膏方节

近日，山西中医药大学附属医院启动第十二届晋阳膏方活动。晋阳膏方是山西知名的中医药品牌，也是山西省内首个膏方商标。康曦报道



## 北京大学首钢医院上新用药指导单

近日，北京大学首钢医院药剂科“用药指导模块”上线。扫码用药指导单上二维码，便可便捷获取更为详细的药品用法介绍。王东晓报道



## 天津胸科医院实施免缝合生物心脏瓣膜术

近日，天津市胸科医院王联群团队为一位主动脉瓣置换术后患者植入新型免缝合生物心脏瓣膜。该手术是天津首例、全国首例。屈志萍报道