

知识介绍

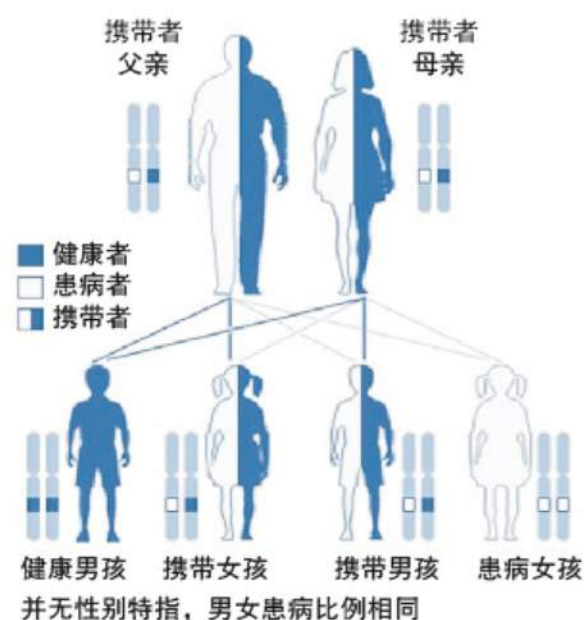
Organization introduction

尼曼匹克氏病，属先天性脂类代谢异常疾病。过量脂类因鞘磷脂酶缺失导致脂类代谢障碍，过量堆积于病人肝、肾、脾、骨髓等，甚至脑部，造成这些器官病变。遗传模式为常染色体遗传，即男女患病比例相同，在父母双方都携带患病基因的情况下，子女都有25%的患病几率。

A型属婴儿型，发病最早，情况最严重。多在出生3—6月发病，生命期通常小于三年。

B型又称非神经型，进程较慢，以肝脾大为主要症状，多无神经系统症状，肺部网状造影，呼吸道易感染，呼吸困难，病情进展肝纤维化，直到功能丧失。

C型与A、B型不同，不是鞘磷脂酶的缺乏，而是NPC蛋白功能异常导致体内胆固醇的累积，肝脾肿大随着年龄增长与累积趋于明显，伴随智力减退，语言障碍，学习困难，感情易变，步态不稳，共济失调，震颤，肌张力不全，惊厥，痴呆，后易吞咽困难，肺部感染导致生命衰竭。



注：以上解释摘自维基百科

组织简介

Organization introduction

中国尼曼匹克关爱中心成立于2011年6月，由尼曼匹克患者、家属以及热心的医生和志愿者共同组成，属非盈利性的民间公益组织，致力于为尼曼匹克病患者以及家属开展关怀和救助服务，搭建患者间、患者家属间、医患间交流的平台，促进尼曼匹克氏病的医学研究和药物研发，推动社会保障体系对尼曼匹克氏病的政策出台。

愿景：为尼曼匹克氏病患者建立平等医疗、教育的社会环境。

口号：爱让我们携手，更坚强！

历程简介

Organization introduction

- 2010年11月，成立尼曼匹克QQ群
- 2011年6月，参加瓷娃娃举办的罕见病组织能力建设交流大会。
- 2011年7月，与国际尼曼匹克组织建立联系。
- 2011年8月，注册成立中国尼曼匹克关爱中心。
- 2011年11月，参与壹基金海洋天堂罕见病儿童救助项目，对全国部分尼曼患儿家庭实施生活救助。
- 2011年12月，首届中国尼曼匹克病友家庭交流会在北京举行。
- 2012年2月29日，在江西九江，河北石家庄两地同步举行罕见病日大型宣传活动，当地媒体进行了同步报道。
- 2012年4月，分三大板块（广州-上海线；湖南线；东三省线）走访尼曼匹克患者家庭。给偏远地区病情严重的患者家庭送去心理的关怀，坚定大家和病魔斗争的信念。
- 继续成为海洋天堂项目2012年的合作机构之一。
- 2012年11月，在南京医科大学附属医院召开全国第二届尼曼匹克病友大会暨医患交流会。
- 2014年5月，加入中国罕见病网络。
- 2014年11月，在中国上海召开第三届全国病友会&上海新华医患交流会。
- 2015年10月，受欧洲尼曼匹克联盟邀请参加欧洲两年一次的欧洲尼曼匹克联盟会议，交流国内外诊疗信息。
- 2016年8月，筹资拍摄第一部尼曼匹克疾病知识宣传动漫视频短片。

分布简介

Organization introduction

尼曼匹克病友分布图

The distribution curve of NPD in China



- 版图上有小红旗的地方就代表有尼曼匹克患者
- The map there is a small red flag is on behalf of NPC patients with peak .
- 黄色数字代表目前在中国尼曼匹克关爱中心已经注册登记的患者人数
- Yellow number represents the ni man horse care center has been registered in China in the number of patients .

1 共济失调

共济失调患者有运动、平衡及语言障碍。

可能会发生什么症状？

共济失调是一个神经系统症状，这个症状影响大脑，导致肌肉协调障碍，患者行动笨拙，走路不稳，甚至不能行走。

你能做什么？

对于共济失调引起的运动障碍没有特殊的治疗方法，包括康复训练在内的物理治疗有一定效果，但随着时间的推移，走路可能会越来越困难。你需要考虑使用轮椅或者助行架。使用腿部支架或者拐杖也能帮助防止摔倒。

患友经验

L(人名简称)在支撑下可以走路，但由于认知力下降，她忘记她不能很好地独立行走了。当她离开客厅时，她会碰到客厅里的每件家具，甚至门的两边。几年前，她还能够很好的独立行走。由于共济失调，她现在走路时双脚明显分开，不能走直线。好几次路人以为她喝醉了，为此她心情非常低落。现在L喜欢扶住别人的胳膊走路，偶尔使用轮椅。

谁能提供帮助？

物理治疗师能在治疗和康复训练中提供帮助，职业理疗师能提供有用的行走辅助设备。他们的目标是尽可能地延长患者活动能力，这有助于患友保持腿部肌肉强壮，也有助于保护呼吸和消化功能。

2 猝倒发作

猝倒发作是由于突然地肌张力丧失，患者不能维持立位姿势而跌倒。

可能会发生什么症状？

猝倒症是指患者在大笑、愉悦、生气或者兴奋等强烈的情感冲击时突发性的、暂时性的肌张力丧失。这些情感刺激会导致突发的肌肉瘫痪，患者不能自主的控制肌肉，不能保持站立，以致跌倒在地。

刺激一般持续1-2分钟，一旦刺激消失，患者将重新恢复肌肉控制，但有可能站立不稳。需要注意的是，猝倒发作会有严重受伤的风险，如跌倒时撞到头部。

你能做什么？

特定的处方药能够控制猝倒发作，佩戴防护头罩也能降低患者受到伤害的风险。丙咪嗪是一种已被证实能够治疗猝倒症的药物。请向医生进一步询问相关药物治疗的建议。

猝倒发作通常与癫痫发作相混淆。猝倒症通常只会在刺激时发作，突然发生，患者恢复也很快。癫痫在刺激间期或者刺激时都可能发作，可能会有更多的先兆，相比猝倒症患者恢复更慢。

患友经验

L（人名简称）是一个非常快乐的孩子，他很爱笑 - 特别当她与朋友一起在学校时。她知道她每次大笑时会瘫痪跌倒，所以她只能遗憾地主动控制不笑，并且控制得很好。她们学校的地板是石头做的，她也多次跌倒受伤。为了弥补这个遗憾，她一到家，我们就会一起坐在沙发上开玩笑，这样她就可以肆意大笑，即使她跌倒也不会受伤。在我们把这种现象描述给她的医生时，L被诊断为猝倒症。现在她通过药物治疗明显减少了猝倒发作的频率，这意味着她现在可以在学校自由自在的笑。

谁能提供帮助？

医生能够提供的关于药物治疗的建议。职业理疗师可以帮患者佩戴防护头盔以避免头部创伤。

3 认知功能障碍

认知功能障碍是一类主要包括学习、记忆障碍，感知障碍和痴呆的心理卫生疾病。

可能会发生什么症状？

最初家长会注意到患者跟不上学校同龄人的学习进度。类似地，成年患者会逐渐失去以前拥有的技能，例如读写能力、计算能力和运动技能。他们可能表现出短期记忆丧失，表现为重复提问，并可能变得拘泥于秩序和日常惯例。

随着病情进展，患儿在学校需要额外的帮助，以尽可能地延长他们拥有的技能。这时，让孩子就读于一个特殊的学校而不是一个普通学校更能满足孩子的需求。家长应该仔细计划如何平稳地完成从普通学校到特殊学校的过渡。

短期记忆丧失是一件非常令人沮丧的事，我们信心满满地为未来制定计划，最后的结局却是什么都不记得。



妈妈，你知道么，一些人并不了解我真正的一面，他们只通过我在他们面前的样子来给想象真实的我。他们一点也不了解我。

----来自一位年轻尼曼患者的心声

你能做什么？

特定较大的儿童或年轻人，如果有足够能力的话，应该得到去参加高等教育，专科教育或者日托中心的教育机会。如果患者已经是一名家长，要在保证他们安全的基础上，帮助他们最好地完成日常工作。

尽管痴呆通常发生在老年人中，但是，儿童、青少年都会可能因尼曼匹克C型而导致痴呆。痴呆以智力减退如思考能力、记忆力和推理能力下降为特征。大多数情况下，病情通常在几年内逐渐进展。早期的表现记忆力减退常比较隐匿，不是特别明显。

痴呆表现多样，通常包括一个或多个如下情况：

- 学习困难
- 记忆丧失
- 问重复的问题
- 注意力不集中
- 行为异常
- 意识模糊
- 情绪波动
- 易怒

为确保你的孩子继续享受并且受益于学校里的时光，家长与老师，学校护理人员和医疗团队密切合作以确保能够满足孩子的需要。

• 尽力建立固定的日常活动表，安排出一天可能进行的活动，并都按照相同顺序进行。

• 在门上、橱柜和抽屉留下他们能看到的标签，把他们需要的东西放在原来的地方，以便他们可以很容易地找到

• 如果有言语障碍，可以利用肢体语言交流。简化句子和指示，仔细倾听，并且给他们足够的时间来作出反应

• 通过频繁的提醒，“与”他们一起做事而不是“替”他们做事来帮助他们继续完成自己的事情，要给予他们鼓励，要有耐心，跟随他们的节奏

- 照片或日记等能勾起回忆的东西对他们也许有所帮助
- 尽量避免与他们冲突，转移他们的注意力，不要与他们争论

谁能提供帮助？

当地社会服务团队可以提供咨询并向年轻患者提供一些相关的社团活动。

照片展示

Photographs show



第一届北京病友会



第三届病友会合影留念



2012南京第二届病友会&医患交流会



2012南京第二届全国病友会&医患交流会



2014第三届病友会&上海新华医患交流会会议进行中



2014第三届病友会&上海新华医患交流会会议进行中