

认识多发性硬化症

(multiple sclerosis, MS)

目录

前言.....	2
一、概述.....	3
二、症状.....	3
三、病程.....	4
四、病因.....	5
五、危险因素与并发症.....	5
六、诊断.....	6
七、治疗.....	7
MS 发作的治疗方法.....	8
延缓疾病进程的治疗方法.....	8
复发缓解型 MS 的治疗选择包括:	8
针对 MS 体征及症状的治疗.....	10
八、生活方式与家庭疗法	10
九、替代疗法.....	11
十、应对与支持	11
十一、就诊前准备.....	12
你可以做的事情.....	12
医生能为你提供的帮助.....	12
询问医生的问题.....	13

前言

罕见病 (Rare Disease), 是指流行率很低、很少见的疾病, 一般为慢性、严重性疾病, 常危及生命。国际确认的罕见病约有七千多种, 大概占人类疾病的 10%。在种类繁多的罕见病当中, 约有 80%是由于基因缺陷所导致。根据医学文献显示, 每个人的基因当中平均约有 7 组到 10 组基因存在缺陷, 一旦父母双方存在相同的缺陷基因, 孩子就有可能患上罕见病。因罕见病患病人少、缺医少药且往往病情严重, 所以也被称为“孤儿病 (orphan diseases)”, 治疗罕见病的药物也被称为“孤儿药 (orphan drug)”。国内尚无罕见病的官方定义。关于各国/地区罕见病定义:

- 美国 2002 年通过的《罕见病法案》将罕见病定义为在美国患病人数低于 20 万人, 或患病率低于 1/1500 的疾病或病变。
- 日本对于罕见病的法律定义为在日本患病人数低于 5 万人, 或患病率低于 1/2500 的疾病。
- 欧盟对罕见病的定义是危及生命或慢性渐进性疾病等患病率低于 1/2000, 需要特殊手段干预的疾病。
- 韩国将患病人口低于 2 万人的疾病定义为罕见病。
- 台湾地区 2000 年通过《罕见疾病防治及药物法》将罕见疾病定义为盛行率在万分之一以下、遗传性及诊治的困难性的疾病。
- 目前国内尚无罕见病的官方定义。(2018 年 5 月, 卫健委等五部门联合公布了《第一批罕见病目录》)

本指南《认识多发性硬化症 (MS)》由罕见病发展中心 (CORD) 信息平台根据“梅奥诊所 (Mayo Clinic) 疾病指南系列之多发性硬化症”编译, 旨在促进公众对罕见病的认知、提高 MS 的科普宣传等, 以便大家认识 MS 的概况。

在此, 也特别感谢众位志愿者的译校与支持! (志愿者: 刘泽祥、张雪莉、张京舒、胡凤松、汪睿瑞、张新宇、江雨荷、陈彦婷、林琳、郑立威、肖少鸣、耿悦航、胡佳琦、吴瑕、魏琦佳、陈春屹)

文章仅供大家参考, 如您是患者或家属等, 有关疾病的诊治等具体信息请咨询您的医生!

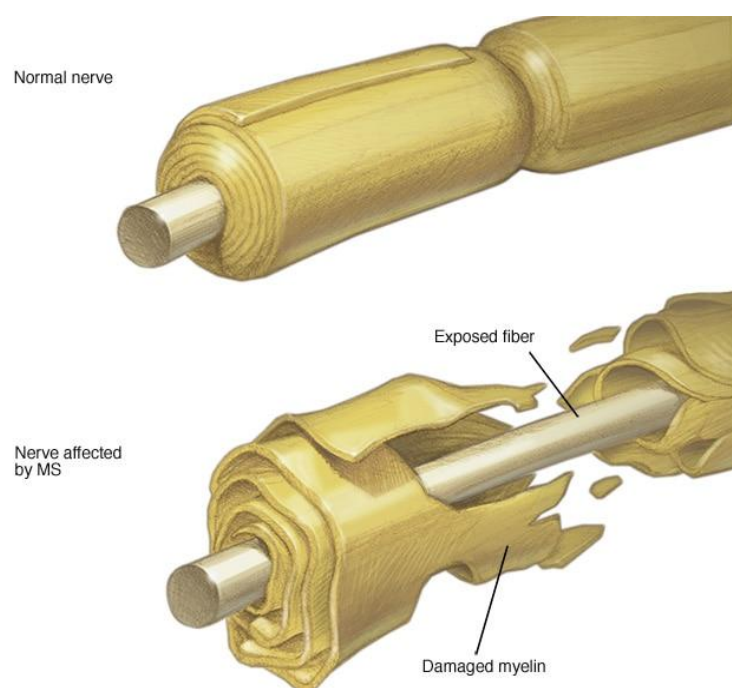
罕见病发展中心 (CORD) 信息平台

2018 年 5 月 30 日

一、概述

多发性硬化（Multiple Sclerosis, MS）是一种（涉及）大脑和脊髓（中枢神经系统）的潜在致残性疾病。

MS 患者的免疫系统会攻击包裹神经纤维的保护鞘（髓磷脂），造成大脑和身体其他部位的沟通障碍。最终，该病会导致神经本身恶化或永久性损伤。



© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

MS 患者神经纤维外的保护层（髓磷脂）受损并可能最终被破坏。根据神经损伤发生的部位，MS 可影响视力、感觉、协调、运动以及膀胱和肠道控制能力。

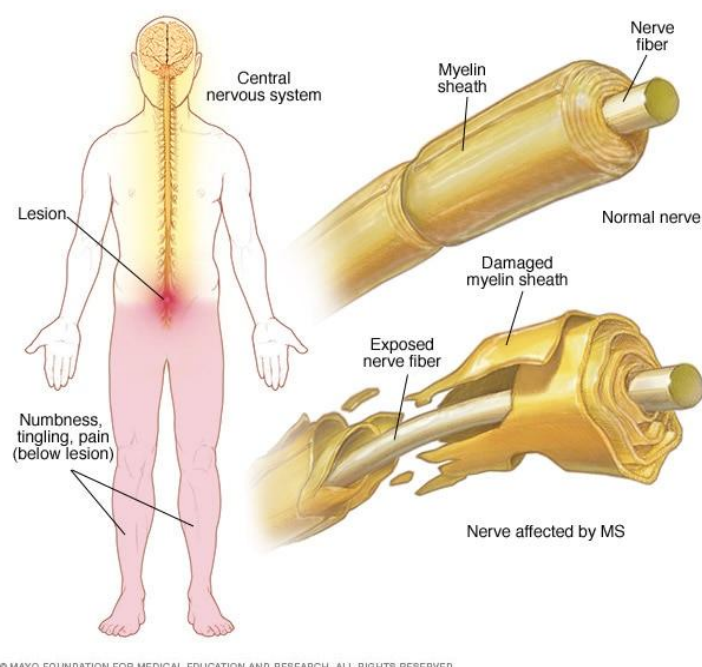
MS 的症状和体征差异较大，这取决于受损神经的数量和类型。一些重度 MS 患者可能丧失独立行走能力，甚至完全无法行走，而另一些患者则可能进入长时间的缓解期，没有任何新的症状。

MS 目前无法治愈。然而，治疗可以帮助患者从疾病发作中快速恢复，减缓病程和管理症状。

二、症状

由于受损神经的位置不同，MS 患者之间症状和体征的个体差异很大，而且随病程发展而变化。这些体征和症状可能包括：

- 一个或多个肢体麻木或无力，通常发生在身体一侧，或着是双腿和躯干；
- 部分或完全失明，通常一次一个眼睛受累，动眼时经常伴随疼痛；
- 长时间复视、身体多部位刺痛或疼痛；
- 某些颈部活动时伴随电击感，尤其是向前弯曲时（莱尔米特征）；
- 震颤，缺乏协调或步态不稳；
- 口齿不清、疲乏、眩晕、肠道和膀胱功能障碍。



MS 患者中枢神经系统中神经纤维外的保护层（髓磷脂）剥离并最终被破坏。产生的病变可能会引起身体某些部位麻木、疼痛或刺痛。

三、病程

大部分 MS 患者拥有复发缓解型病程。疾病会在几天或几周内复发或出现新症状，然后通常会部分或完全改善，而复发后会有持续几个月甚至几年的疾病缓解期。

体温小幅升高会暂时使 MS 的体征和症状恶化，但这些不被认为是疾病复发。

大约 60%-70% 复发缓解型 MS 患者最终症状会稳定发展，伴有或不伴有缓解期，被称为继发进展型 MS。

症状恶化通常包括行动和步态问题。在继发进展型 MS 患者中，疾病发展的速度差异很大。

有些 MS 患者逐渐发病，症状和体征平稳发展而不伴有复发，被称为原发进展型 MS。

四、病因

MS 的病因目前未知。通常认为 MS 是一种身体免疫系统攻击自身组织的自身免疫疾病。在 MS 病例中，这种免疫系统功能异常会破坏髓磷脂（一种包裹和保护大脑和脊髓神经纤维的脂肪物质）。

髓磷脂可以比作是电线上的绝缘涂层。当保护性的髓磷脂遭到损坏、神经纤维暴露时，沿神经传递的信息可能会减慢或被阻滞。神经本身也可能受损。

为什么有些人罹患 MS 而其他人不会？原因尚不明确，可能是基因和环境因素综合作用的结果。

五、危险因素与并发症

以下因素可能增加罹患 MS 的风险：

- **年龄**。MS 可发生在任何年龄，但最常影响 15-60 岁之间的人。
- **性别**。女性患 MS 的几率是男性的两倍。
- **家族史**。如果你的父母或兄弟姐妹中有人罹患 MS，那么你会有更高的患病风险。
- **某些感染**。各种病毒都和 MS 有关，包括导致传染性单核细胞增多症（infectious mononucleosis）的 EB 病毒（Epstein-Barr）。
- **种族**。白种人，特别是北欧血统的人，患 MS 的风险最大。亚洲人、非洲人或美洲原住民血统的人患 MS 的风险较低。
- **气候**。MS 更常见于温带气候的国家，包括加拿大、美国北部、新西兰、澳大利亚东南部和欧洲。
- **某些自身免疫疾病**。如果患有甲状腺疾病、1 型糖尿病或炎症性肠病，

那么罹患 MS 的风险会略高。

- **吸烟。**与不吸烟者相比，首次出现 MS 症状的吸烟者更有可能再次发作并发展为复发缓解型 MS。

MS 患者可能出现以下**并发症**：

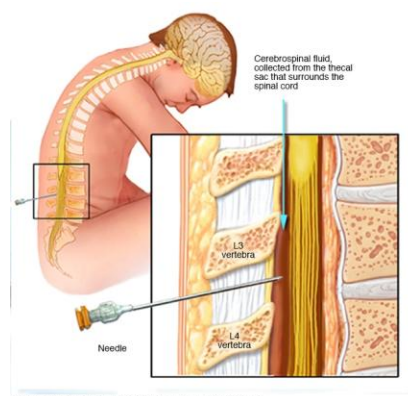
- 肌强直或痉挛；
- 瘫痪，通常出现于腿部；
- 膀胱、肠道或性功能障碍；
- 心理变化，比如健忘或情绪波动；
- 抑郁、癫痫。

六、诊断

目前尚无专门针对 MS 的检测。MS 的诊断往往依赖于排除其他可能产生相似症状和体征的疾病，即鉴别诊断。

医生可能从详细的病史询问和彻底的查体开始。之后可能给出以下建议：

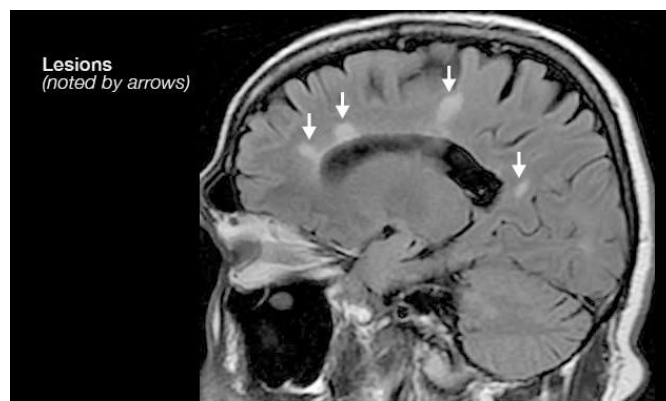
- **血液检测**，以帮助排除可能产生类似 MS 症状的其他疾病。检查与 MS 相关的特定生物标志物的检测技术目前正在开发中，也可能有助于诊断该病。
- **腰椎穿刺（脊椎穿刺）**，即从椎管中抽取少量液体样本用于实验室分析。该样本能够反映与 MS 相关的抗体异常。脊椎穿刺也有助于排除感染和与 MS 症状相似的其他疾病。



在腰椎穿刺（脊椎穿刺）过程中，你通常需要侧卧，将膝盖抬至靠近胸部处。医生随后

会将一根针插入你的椎管——腰背部——以收集脑脊液用于检测。

- **磁共振成像 (MRI)**，即一种可以显示大脑和脊髓中 MS (病变) 区域的技术。你可能会接受造影剂的静脉注射，以突出显示处在疾病活跃期的病变。



脑部 MRI 扫描显示与 MS 相关的白色病变区域。

- **诱发电位检测**，即一种记录神经系统响应刺激而产生的电信号的检查。观看移动视觉图像的视觉刺激、作用于腿部或手臂上的短脉冲电刺激都可以作为诱发电位检测的刺激信号，而电极能够测量信号在神经通路中的传输速度。

基于符合疾病的症状模式，再加上 MRI 等脑成像扫描结果的确认，可以直接诊断大部分复发缓解型 MS 患者。

对于出现不寻常症状或表现出进行性疾病的患者，诊断 MS 更为困难。这些病例可能需要进一步的脊髓液分析、诱发电位检测和额外的成像检测。

七、治疗

MS 尚无治愈方法。治疗通常关注于发作后的快速恢复、延缓疾病进程和管理 MS 症状。治疗干预对于症状较轻的患者并无必要。

MS 发作的治疗方法

- **皮质类固醇 (Corticosteroids)**，比如口服泼尼松 (prednisone) 以及静脉用甲基泼尼松龙 (methylprednisolone)，可用于减轻神经炎症。副作用可能包括失眠、血压升高、情绪波动和体液潴留。
- **血浆置换 (血浆除去法)**，即将血液中的液体部分 (血浆) 与血细胞分离，随后将血细胞与蛋白质溶液 (白蛋白) 混合，并且回输入体内。血浆置换可能适用于症状新发、病情严重以及对类固醇类药物缺乏应答等情况。

延缓疾病进程的治疗方法

对于原发进展型 MS，ocrelizumab (Ocrevus) 是唯一得到 FDA 批准的疾病修饰疗法 (DMT)，可以减缓此类患者残疾的恶化。

对于复发缓解型 MS，有几种疾病修饰疗法可用。

许多与 MS 有关的免疫反应发生在疾病早期阶段。尽可能早地使用药物进行积极治疗可以降低其复发率，并减缓新病变的形成。

许多用于治疗 MS 的疾病修饰疗法存在重大健康风险。选择正确的疗法需要仔细考量多方面因素，包括疾病病程和严重程度、之前治疗方案的有效性、其他健康问题、治疗费用以及生育状况等。

复发缓解型 MS 的治疗选择包括：

- **β -干扰素 (Beta interferons)**。这些药物是最常用于治疗 MS 的药物。可以皮下或肌肉注射，用以降低复发的频率和严重程度。副作用包括流感样症状和注射部位反应。你需要抽血化验以监测肝酶水平，因为肝功能损伤是干扰素的潜在副作用。使用干扰素治疗的患者体内可能会产生中和抗体，降低干扰素的药效。

- **Ocrelizumab (Ocrevus)**。这种人源化免疫球蛋白抗体药物是 FDA 唯一批准用于治疗复发缓解型和原发进展型 MS 的疾病修饰疗法，临床试验表明可降低复发型疾病的复发率，并减缓两种类型疾病的病情恶化。Ocrevus 需要由专业医务人员通过静脉输注给药。副作用和输液相关反应可能包括注射部位刺激、低血压、发热和恶心等。Ocrevus 还可能增加罹患某些类型癌症的风险，尤其是乳腺癌。
- **醋酸格拉替雷 (Glatiramer acetate, Copaxone)**。这种药物可能有助于阻断免疫系统对髓磷脂的攻击，必须经皮下注射。副作用可能包括注射部位的皮肤刺激。
- **富马酸二甲酯 (Dimethyl fumarate, Tecfidera)**。这种每日口服两次的药物能够减少疾病复发。副作用可能包括面部潮红、腹泻、恶心和白细胞计数减少。
- **芬戈莫德 (Fingolimod, Gilenya)**。这种每日口服一次的药物能够降低复发率。因其可能导致心跳减慢，需在第一次服药后六小时内监测心率。其他副作用包括头痛、高血压和视力模糊。
- **特立氟胺 (Teriflunomide, Aubagio)**。这种每日口服一次的药物能够降低复发率。副作用包括肝损伤、脱发等。该药对发育中的胎儿有害，不应该用于正在备孕而且未采取适当避孕措施的女性，或者她们的男性伴侣。
- **那他珠单抗 (Natalizumab, Tysabri)**。这种药物旨在阻止潜在破坏性免疫细胞从血液移动到大脑和脊髓。可能被认为是一些重度 MS 患者的一线疗法，或者其他患者的二线疗法。该药会增加部分患者进行性多灶性白质脑病 (progressive multifocal leukoencephalopathy) 的病毒感染风险。
- **阿仑单抗 (Alemtuzumab, Lemtrada)**。这种药物能够通过靶向作用于一种免疫细胞表面的蛋白质并减少白细胞数量而有助于减少 MS 复发。这种作用能够限制由白细胞导致的潜在神经损伤，但同时会增加感染和自身免疫疾病的风险。阿仑单抗治疗包括连续五天的静脉输注，以及一年后连续三天的再次静脉输注。该药的输液反应是常见的。该药只能从注册的供应商那里获得，且接受治疗的患者必须在特殊药物安全监管项

目登记。

- **米托蒽醌 (Mitoxantrone)**。这种免疫抑制药物对心脏有害，并可能与血液癌症发病有关。因此，米托蒽醌在治疗 MS 方面的使用极其有限，通常仅用于治疗重度或晚期 MS。

针对 MS 体征及症状的治疗

- **物理疗法**。物理治疗师或职业治疗师能够教你完成拉伸与强化训练，并指导你如何通过辅助器材更容易地从事日常活动。必要时，结合应用物理疗法和助行器能够帮助管理下肢无力及其他与 MS 有关的步态问题。



物理疗法能够增强肌肉力量并缓解一些 MS 症状。

- **肌肉松弛剂**。你可能会出现疼痛或不可控制的肌强直或痉挛，尤其是腿部。巴氯芬 (baclofen, Lioresal) 或替托尼定 (tizanidine, Zanaflex) 等肌肉松弛剂可能帮助你缓解症状。
- **减轻疲乏的药物**。
- **其他药物**。药物也可以用于治疗抑郁、疼痛、性功能障碍、膀胱和肠道控制问题等与 MS 相关的症状。

八、生活方式与家庭疗法

为了帮助缓解 MS 的症状和体征，可以尝试：

- **保证充足的休息**。

- **锻炼。**如果你患有轻至中度 MS，经常锻炼有助于增强力量、肌张力，改善平衡和协调能力。如果担心高温，那么游泳或其他水上运动是很好的选择。推荐的轻至中度运动包括散步、拉伸、低强度有氧运动、动感单车、瑜伽和太极拳等。
- **降温。**当体温升高时，MS 症状往往会恶化。因此患者应避免暴露于高温环境，使用降温毛巾或背心等设备是有帮助的。
- **均衡饮食。**小型研究结果表明，饱和脂肪含量低但 ω -3 脂肪酸含量高的食物，比如富含 ω -3 脂肪酸的橄榄油和鱼油，可能对患者有益。但仍需进一步研究。研究还表明维生素 D 可能对 MS 患者有潜在益处。
- **减轻压力。**压力可能诱发或加重疾病体征和症状。瑜伽、太极拳、按摩、冥想或深呼吸都可能有助于释放压力。

九、替代疗法

许多 MS 患者使用各种替代或补充疗法，或者两者结合使用以帮助管理疲乏和肌肉疼痛等症状。

锻炼、冥想、瑜伽、按摩、健康饮食、针灸和放松训练等可能有助于改善患者的整体身心健康，但支持将其用于管理 MS 症状的研究较少。

美国神经病学学会（American Academy of Neurology）的指南建议口服大麻提取物以治疗肌肉痉挛和疼痛，但由于缺乏相关证据，不建议将大麻以任何其他形式用于治疗其他 MS 症状。

指南也不建议使用草本补充剂（比如银杏叶）和蜂毒或磁疗来治疗 MS 症状。

十、应对与支持

任何慢性疾病患者的生活都可能困难重重。为了管理 MS 患者的生活压力，可以参考以下建议：

- 尽你所能保持正常的日常活动。
- 保持与朋友和家人的联系。
- 继续追求喜欢和力所能及的业余爱好。
- 为自己或家庭成员联系互助小组。

- 与你的医生或医疗顾问讨论作为 MS 患者的感受和担忧。

十一、就诊前准备

你可能会被转诊至专门治疗大脑和神经系统疾病的医生（神经科医生）。

你可以做的事情

- 写下你的症状，包括任何可能看似与预约就诊原因无关的症状。
- 列出所服用药物的完整清单，包括维生素和补充剂。
- 携带你的初级保健医生提供的所有临床记录、影像学检查、实验室检查或其他资料。
- 写下你的关键医疗信息，包括其他疾病的情况。
- 写下关键个人信息，包括最近生活中经历的任何改变或压力诱因。
- 写下希望询问医生的问题。
- 在亲戚或朋友的陪伴下就诊，以帮助你记下医生提供的信息。

医生能为你提供的帮助

医生可能会问一些问题。提前做好准备，以便有更多的时间来思考、确认那些你认为更加重要的信息。你可能会被问到：

- 你的症状是从什么时候开始出现的？
- 你的症状是持续性的还是偶尔发生的？
- 你的症状有多严重？
- 如果有的话，什么可以改善你的症状？
- 如果有的话，什么会加重你的症状？
- 你的家族中有 MS 患者吗？

询问医生的问题

- 造成我症状的最可能的原因是什么？
- 我需要做些什么检查？是否需要特殊的准备？
- 我的病情是暂时性的还是慢性的？
- 我的病情会发展吗？
- 有哪些治疗方法？
- 我还有些其他健康问题。怎样才能最好地管理它们？

除了事先准备好的问题外，就诊期间如果有其他问题，应该毫不犹豫地一并提出。

关于我们

罕见病信息平台由罕见病发展中心（CORD，注册名：上海四叶草罕见病家庭关爱中心）主办，通过网站（www.raredisease.cn）、微信（公众号：[raredisease](https://www.raredisease.cn)）及微博（@罕见病信息网）等多方联动，搭建中国罕见病领域最权威的信息平台。为相关方提供罕见病领域最新、最全面的医药、研究、社会活动、政策等各个方面的信息，同时建立和完善百科数据库、国内患者数据库等。