

1. 视神经脊髓炎谱系病（NMOSD）是什么？

视神经脊髓炎谱系病（NMOSD）是中枢神经系统罕见的自身免疫炎性疾病。由于严重的炎症反应或疾病复发，视神经和脊髓可能会受损，导致行动能力、视力或其他功能显著丧失。在某些情况下，NMOSD 可能危及生命，并可能导致永久性的残疾。NMOSD 女性发病率较高，约为男性的 10 倍。平均发病年龄为 40 岁。

2. 视神经脊髓炎不是多发性硬化（MS）

过去 10 年的临床和实验室研究已经证实，NMOSD 和 MS 病情截然不同。虽然 NMOSD 和 MS 都是自身免疫性疾病，但它们之间的差异包括免疫学、特异性症状、复发的严重程度及病程进程。重要的是，NMOSD 和 MS 的治疗方法也非常不同，某些用于治疗 MS 的药物可能对 NMOSD 患者有害。

3. NMOSD 需要尽快诊断和治疗

不管是首次发作还是将来复发，未控制的 NMOSD 都有可能造成毁灭性的结果。因此，识别它的症状以快速地获得诊断和治疗至关重要。2015 年，国际 NMO 诊断小组（IPND）和 Guthy Jackson 慈善基金会（GJCF）联合制定了区分 NMOSD 和 MS 的具体标准。这些标准发表在《Neurology》杂志上，目前在全世界广泛使用。而且专家们还制定了诊断 NMOSD 的具体标准。这些标准基于自身抗体状态、临床症状体征和磁共振成像（MRI）结果。典型 NMO 通常指 AQP4 抗体阳性的患者，而 NMOSD 迄今已包括异质性的 MOG 相关疾病（MOGAD）和血清阴性疾病（见下文）。

4. 实验室检查有助于 NMOSD 诊断

简单的血液检查有助于鉴别有相似症状或体征的 NMOSD 和 MS 患者，抗 AQP4 抗体（NMO-IgG）在许多 NMOSD 患者中发现，但在 MS 患者中未发现。同样，抗 MOG 抗体在 NMOSD 患者中发现，但在 MS 患者中未发现。这些自身抗体的检测可由任何执业医师进行。在确诊为 NMOSD 的患者中，约 75% 的人血清抗 AQP4 抗体为阳性，约 25% 的人抗 MOG 抗体阳性或双阴性。

5. NMOSD 或 MS:相似症状——不同诊断

NMOSD 的症状因人而异。在某些情况下，这些症状类似于 MS。例如，NMOSD 和 MS 可能因为视神经或脊髓炎症，表现出以下的症状或体征：

- 迅速出现眼痛或视力丧失
- 肢体无力，麻木和/或瘫痪
- 颈、背、腹部的疼痛或刺痛感
- 大小便失禁
- 顽固性呃逆、恶心、呕吐

有时候这些症状是暂时的，且可自行缓解——尽管如此，还是要和您的医生沟通。在其他情况下，复发病状会随着时间的推移而恶化，并可能导致严重的永久性残疾。有必要尽快向医生报告这些症状，医生可以考虑 NMOSD 诊断和启动降低复发风险的方法。

6. 其他与 NMOSD 相似的疾病

除了 MS，其他与 NMOSD 相似的疾病包括：

- 特发性视神经炎（ION）
- 急性播散性脑脊髓炎（ADEM）

Leber 遗传性视神经病 (LHON)

Sjogren 综合征

系统性红斑狼疮 (SLE)

混合性结缔组织病 (MCTD)

7. 尽可能减少误诊

今天，诊断 NMOSD 比以往任何时候都更加快速和准确。这一进展使得能够在疾病早期予以合适的治疗，进而降低未来的严重程度和残疾。不幸的是，一些患者尽管有 NMOSD，还是被误诊为 MS。重要的是对于有明显症状或体征的患者，应该考虑到 NMOSD 的诊断并检测自身抗体。适当的自身抗体检测可包括抗 AQP4 抗体或 NMO-IgG、抗 MOG 抗体及可能的其他自身抗体。尽早检测和诊断 NMOSD 有助于获得最好的结局。

8. 被批准治疗 NMOSD 的疗法

在超过 100 年没有临床试验或批准治疗的情况下，在 2019-2020 年，三种药物被监管机构批准为安全有效的，用以预防 NMOSD 的复发的治疗。这一巨大突破源于患者、医生、行业领袖、监管机构和 GJCF 之间的密切合作。目前获批治疗 NMOSD 的药物包括：eculizumab (Soliris, Alexion), inebilizumab (Uplizna, Horizon), satralizumab (Enspryng, Genentech)。这些药物均属于单克隆抗体 (生物制剂)，在 AQP4 抗体阳性的 NMOSD 患者中，已证实预防复发的有效率达 85% 甚至更多。

8. NMOSD 治疗的开创性研究

GJCF 已经投资超过 6500 万美元支持领先的研究，从而首次使得 NMOSD 疗法获批。批准的疗法是前进的一大步，现在 GJCF 专注于治疗科学。一些用于重新调节免疫系统而终止 NMOSD 发作的新方法，正在进入临床试验。我们鼓励更多地了解免疫耐受这一令人兴奋领域，并考虑参加这一可能挽救生命的研究。

10. 为了拯救和改善生命

GJCF 为 NMOSD 患者、护理人员及所有利益相关者提供了一个多元化且包容性的宣传论坛。资源包括 NMOSD Resources app, NMOSD Patient Guide, FAQs 以及 GJCF Breakout Sessions 等讨论最新主题、支持小组等。为获得更多资源和了解 GJCF 的故事，可以访问 www.guthyjacksonfoundation.org。