

■“关爱万分之一的他们”系列报道

医生“摸着石头过河”

为不幸的罕见病患者带去黑夜里的光

今年的2月29日是第17个“国际罕见病日”。发病率极低、诊断困难、治疗困难，这是罕见病最显著的“标签”。至今，还有许多患者身处“隐秘的角落”。如何精准诊断，让罕见病患者少走弯路？又如何千方百计地寻找治疗手段，让罕见病患者重新走上生活正轨？在宁波市第二医院，每年会接诊近百例各类罕见病，多学科团队帮助这些万中无一的“不幸儿”走出诊断、治疗两重困境。



张劼医生在门诊为患者查体。

1 似癌不是癌 医生火眼金睛“揪”出罕见病

半年前，市民李先生（化名）双眼视物模糊，还频频出现头痛乏力。家人带着他到杭州就诊，磁共振检查提示“鞍区占位，考虑垂体大腺瘤可能大”，通俗来说就是垂体里长了个肿瘤，压迫周边组织和神经导致一系列不适症状。接诊医生建议李先生马上手术治疗。

要深入颅脑核心做手术，风险难以避免，这让李先生犹豫不决。一家人辗转打听，找到了宁波市第二医院内分泌代谢科副主任医师张劼。

在仔细查看了李先生的影像资料和既往病史后，他5年来辗转沪甬求医的经历引起了张劼医生的警觉：“患者曾在2019年查出自身免疫性胰腺炎，2020

年出现肾功能减退，还伴有视物不清、性功能丧失、贫血等症状，结合种种情况，患者鞍区占位不一定是肿瘤，罪魁祸首很可能是自身免疫性垂体炎这类的罕见病。”张劼说，两种疾病的治疗方案完全不同，如果垂体炎被当作垂体肿瘤而采取手术切除，不仅无益于疾病治疗，患者还很可能需要终身服用激素类药物替代垂体功能。

从相对常见的垂体肿瘤跨越到极为罕见的垂体炎，张劼大胆猜测，小心求证。她为患者安排了垂体核磁共振和PEC-CT检查，还邀请了影像科专家多次进行疑难病例阅片讨论，呼吸科、肝胆外科进行相关淋巴结活检，最终结合特异性指标 IgG4

等血液检查及病理结果，确诊为 IgG4 相关性疾病——IgG4 垂体炎。

罕见病往往累及多系统、多脏器，临床表现十分复杂，很容易误诊、漏诊，这就非常考验临床诊疗的规范性以及一家医院的综合实力。像李先生这样精准诊断的情况在宁波二院并不是孤例，去年医院消化疾病诊疗中心就碰到了两位患者在当地医院被怀疑罹患胰腺癌，最终通过术前检查发现蛛丝马迹，经过多学科讨论最终确诊为 IgG4 相关性胰腺炎（IgG4 相关性疾病的一种）。这两位患者和李先生一样，最终免于手术，在风湿免疫科接受药物治疗。

2 没有先例可循 千方百计寻找手段来控制病灶

许多罕见病即便得到了明确诊断，但在治疗上仍然困难重重。甚至不少患者病情棘手，没有先例可循，这就对临床医生提出了巨大挑战。

高女士（化名）在6岁时突发肠套叠，被确诊为黑斑息肉病（Peutz-Jegheo 综合征）。这是一种罕见的常染色体显性遗传病，患者常同时出现皮肤黑斑和胃肠道大小不等的息肉。如果任由息肉不断增大，会出现出血、肠梗阻等一系列并发症。目前，全世界尚无特效药治疗这个罕见病，唯一的治疗方法就是进行内镜下息肉切除或外科手术。

从18岁起，高女士就在宁波二院消化疾病诊疗中心林言主任医师处定期随访，接受胃肠镜及小肠镜下息肉切除治疗。然而因为青少年时期先后两次外科手术，导致腹腔内肠粘连严重，这使

得之后的小肠镜治疗困难重重。2022年7月，高女士再次出现急性小肠梗阻，CT检查显示这次梗阻发生在回肠部。更为棘手的是，这次在小肠镜下发现一枚约4厘米的息肉，紧贴肠壁，根本没给内镜操作留下空间！

宁波二院副院长、胃肠外科专家郑祺会诊后判断，患者可能还存在小肠多节段病变。下一步怎么治疗？如果外科手术切除所有存在病变息肉的小肠段，那么患者肯定会出现短肠综合征，严重影响营养消化吸收甚至威胁生命。经过细致讨论，最终林言和郑祺确定了内外科联合手术的方案，即由外科医生开腹把粘连的肠腔松解，把梗阻最为严重的小肠进行局部切除，最后在开放手术中做全小肠镜，彻底清除息肉。

“这样的内外科联合手术治

疗小肠息肉，还是第一次，几乎没看到同行有类似报道，完全是‘摸着石头过河’。但是也只有这样才能最大程度保留小肠，又能一次性清除所有小肠息肉。”林言说。

正是因为有了这次彻底的大清扫，接下来的两年时间高女士按部就班地接受内镜检查，切除了一些较小的新生息肉，没有再发生严重的肠梗阻。

“现在的医学科技不断进步，我们很欣喜地看到许多免疫制剂的问世，以往无药可治的罕见病有了更好的治疗手段。那么对我们临床医生来说，千方百计寻找手段来控制病灶，延缓病情进展，就是跟疾病抢时间，尽可能帮这些不幸的患者争取新的希望。”林言说。

记者 孙美星
通讯员 俞俊妍 郑健豪 文/摄

3年前卖宝马治肝癌 3年后治愈买回新宝马

“舒医生，太感谢你了！现在，我爸的病治好了，当年家里卖了宝马车，现在新买了辆宝马车回来！”近日，宁波的徐女士陪同父亲来到宁波市第二医院肝胆胰外科中心舒明的诊室复诊，也带来了新买了辆宝马车的好消息。这是怎么回事呢？

3年前，50岁的徐师傅身体不适，憔悴得厉害，来到医院检查。结果，查出了肝癌3B期，也就是俗称的“晚期”，门静脉和下腔静脉度出现了癌栓，没办法进行手术治疗。女儿带着他辗转杭州、上海等地求医，医生都表示没法手术。

舒明说，临床一听到中晚期肝癌，患者和家属都会觉得“天塌了”“没救了”。不少患者和家属甚至就放弃治疗。事实上，大约有70%左右的肝癌没办法直接进行手术切除治疗。但是，这并不等于就没有治疗机会了，转化治疗就是一个重要的治疗手段。通过靶向免疫药物、介入治疗等，往往可以把初诊时不能手术切除的肝癌转化为可以通过手术切除的肝癌。

听了舒明的介绍，徐师傅一家在绝望之际燃起了生的希望。一家人商量后，果断决定积极接受转化治疗。当时，靶向免疫药物尚未纳入医保，需要自费，费用也较高。徐师傅的女儿很孝顺，果断卖掉了自己新买的宝马车：“车开不开无所谓，没什么比老爸的性命重要。”

舒明和团队成员为徐师傅制定了详细的转化治疗方案。每三周，徐女士就陪同父亲来到宁波市第二医院接受靶向治疗。后来，随着相关药物纳入医保，一家人的医疗负担大大减轻。

“本来，我们的目标是把徐师傅当时不可以手术的肝癌转化为可以手术的肝癌。”舒明说，治疗效果却给了团队和患者一家大大的惊喜。每次检查，肝脏的肿瘤和癌栓都在变小。两年不到的时间，肝脏的肿块和所有的癌栓都不见了。通俗地说，肝癌直接“没”了。

一年多前，徐师傅停掉了药物，每4个月来医院复查一次。肝癌始终没有复发，他整个人也容光焕发起来。今年春节前，女儿又买回了一辆新宝马车。听到这个消息，舒明和同事们也都格外开心。一谈起“女儿又买回一辆宝马”，科室的同事都津津乐道。

记者 王颖 通讯员 郑轲 文/摄



舒明医生（中）在查房。