

健康专题

为什么他们被称作“瓷娃娃”“月亮孩子”？ 关爱罕见病患者要从懂得做起

■记者程雪

“瓷娃娃”(成骨不全症)、“月亮孩子”(白化病)、“不食人间烟火的孩子”(苯丙酮尿症)等都属于罕见病。这些疾病流行率很低、少见,却常常危及生命。今天是国际罕见病日,关爱罕见病患者要从懂得做起。接下来,由中国科学院大学附属肿瘤医院(浙江省肿瘤医院)罕见病及头颈内科主任、主任医师方美玉,和骨、软组织外科主任、主任医师李涛为大家科普一种不常见,但真要命的罕见病——心脏肉瘤的相关知识。

跨越千万里求诊

几天前,在中国科学院大学附属肿瘤医院(浙江省肿瘤医院)的一间会议室里,来自骨、软组织外科、罕见病及头颈内科,病理科等

多学科专家汇聚在一起,安静地盯着连线视频屏幕——远在德国的一对华裔夫妇正在为身患心脏肉瘤的儿子寻求更好的治疗方案。

这对夫妇之所以跨越千万里向省肿瘤医院求诊,起因要从一篇发表在权威肿瘤学期刊的全英文论文说起。方美玉介绍说,“去年,我们团队发表了一篇关于心脏肉瘤病情分析、发病原因、治疗方案、以及预后的论文,而这对夫妇正在为儿子到处求医,无意间从网络上找到我们的论文,便联系上我们。”

这对夫妇是华裔,在德国生活多年。患者出生于2003年,身高188厘米,是个阳光可爱的高中生。去年,这名本该精力充沛的男孩,总是表现出胸闷、气急,哪怕是休息一段时间,症状也没有消失。后来,在当地的医院检查后发现胸腔积液,并且向肺部转移,穿刺

引流后发现了癌细胞,这名当时年仅18岁的男孩最终确诊为晚期心脏肉瘤。

虽然德国当地医院已经给出延长寿命,提高生活质量的治疗方案,患者也已经进行了化疗,但家属希望找到更积极的治疗方案。截至目前,省肿瘤医院已经和患者家属连线会诊两次。第二次视频连线中,在场医生专家的商讨也围绕这名患者当前情况能否开刀而展开。

心脏肉瘤的发病率不到千万分之一

心脏肉瘤作为一种罕见病,到底罕见到什么程度呢?李涛介绍了一组数据:所有肉瘤的发病率是十万分之四,而心脏肉瘤的发病率不到千万分之一——这个概率比中奖500万的概率还要低。就我国

而言,每年全国新发肉瘤约4万例,省肿瘤医院每年收治的心脏肉瘤患者应该是个位数。

心脏肉瘤是心脏原发性恶性肿瘤,患者多为青少年。可发于心脏的任何部位,但常见于右侧,特别是右心房。胸闷和气急是心脏肉瘤患者常见的症状,且这两种感觉不会随着休息而减弱。

目前,心脏肉瘤的发病机制尚不明确,可能跟基因、环境、辐射等因素有相关性。方美玉曾碰到一位心脏肉瘤的老年患者,她曾经患有乳腺癌,在治疗中,做放疗的部位因受到放射,从而引发心脏肉瘤、骨肉瘤等情况。

目前,我国的常规体检项目很难筛查出心脏肉瘤。“实际上,很多罕见病都无法通过体检筛查发现。”李涛说,以肉瘤为例,它往往出现在四肢、脊柱、心脏,这些不在

体检范围。

“没错,常规体检的确对罕见病涵盖不充分。”方美玉认为,体检套餐可以更加个性化,比如对于青年群体,体检的时候父母可以尝试增加一些影像和超声检查。

在心脏肉瘤的治疗方面,若肉瘤小,疾病发现得早,可以进行手术切除。对于无法进行手术切除的患者,或者进行过手术但后期肿瘤复发的患者,通常采取以化疗为主,靶向治疗等为辅的治疗方法——一旦进入这种情况,大多数患者寿命只剩十几个月。

与胃癌、肺癌等常见肿瘤的治疗相比,罕见肿瘤治疗的指南和规范少之又少。“作为临床医生,我们致力于探索更好的罕见病治疗方案,也期待国家加大罕见病新药、特效药的研发力度,造福这些‘少数’患者。”方美玉说。

年幼时得了肾炎,成年后才发现根源在父母 共同关注罕见病——Alport综合征

■傅文宁

小浩在4岁的时候就得了慢性肾炎,辗转治病十几年,效果总是不尽如人意。几经打听,他来到了浙江省立同德医院肾病风湿科的鲁盈主任门诊就诊,经过详细问诊,确诊为一种罕见肾病——Alport综合征,这是一种遗传性肾病,根源在于父母。

Alport综合征为2018年我国公布的中国第一批罕见病目录中121个罕见病种之一,也是最常见的遗传性肾脏病。常染色体显性遗传

Alport综合征约占人群1/100,而严重的X-连锁遗传约占1/2000。

Alport综合征可于儿童期早期起病。典型的临床表现包括肾脏、眼部改变及听力受损。肾脏表现为血尿、蛋白尿和肾功能进行性恶化,其中血尿常为持续性镜下血尿,可在运动后或发热时出现肉眼血尿,更常见于青少年型。

听力改变为感音神经性听力损失,并随病程逐渐加重,但需注意进展为ESRD的X染色体连锁遗传患者不一定会出现明显听力下降,因此不能将听力下降视为Al-

port综合征固有特征,否则容易造成漏诊。眼部异常表现为近视、青年环和白内障,但缺乏特异性。

三种具有诊断意义的眼部改变包括:前圆锥形晶状体、后多形性角膜萎缩和视网膜斑(视网膜中心凹区域周围的白色或黄色颗粒)。

我国男性患者听力受损发生率高于国外报道(68%比55%),女性则低于国外报道(7%比45%),眼异常发生率与国外报道相近。少数患者还可出现平滑肌瘤,可累及呼吸道、胃肠道及女性生殖道;偶有动脉瘤病变、面中部发育异常和

精神发育迟滞的报道。

患者常有家族史。常染色体隐性遗传患者或X连锁遗传的男性患者病情进展较快,常于16~35岁进入终末期肾病;而常染色体显性遗传和X连锁遗传的女性患者多病程较为缓慢,肾功能衰竭出现较晚。

早期诊断Alport综合征很重要,当出现下列情况需高度警惕Alport综合征可能:幼年或青少年发病,慢性肾炎综合征或较早出现慢性肾功能不全;有类似疾病家族史;同时伴有高频听力下降,眼部特征性病变(前圆锥形晶状体或后

缩或视网膜斑)。

此时肾穿刺活检病理对诊断至关重要,如出现广泛的GBM增厚、变薄以及分层的特征性改变,肾脏或皮肤组织IV型胶原免疫染色发现IV型胶原 α 4链和(或) α 5链缺失或异常分布,则高度提示本病。如有肾穿刺禁忌症,可行皮肤活检。确诊需要检测COL4A3、COL4A4或COL4A5基因缺陷。基因检测能确定遗传方式,有时有助于鉴别早发性肾衰竭和肾外表现,并有助于指导患者优生优育,具有重要意义。

牙齿正畸 30岁还能做吗？

■淑燕

对于大部分患者来说,最适合正畸治疗的年龄是刚换完牙的时候(12岁左右),第二适合时间就是“现在”。理论上,只要想做什么时候都不算晚,正畸没有绝对的年龄限制。

牙齿正畸治疗需要多久?关于正畸治疗的时间,青少年和成人不同:青少年不拔牙矫治的周期约为1年半,拔牙矫治的周期约为2年半。成人矫治的周期一般比青少年长半年左右,也就是不拔牙矫治周期约为2年,拔牙矫治周期约为3年。如果正畸的难度大,治疗时间还会相应增加。不管成人还是青少年,复诊周期都是类似的:固定矫治一般是一个月一次,隐形矫治可适当延长复诊间隔,遵医嘱即可。

牙齿正畸可以只矫正上面的牙齿吗?正畸不仅要让牙齿排列整齐,还要调整上下两排牙齿的咬

合关系,让上下牙能正好咬到一起不错乱。因此,必须同时矫正上下的牙齿。

牙齿正畸真的会改变脸型吗?正畸可以改变一部分脸型,但医生对脸型的理解和普通人是不同的,需不需要改变也要看医生的具体评估。

大家眼中的脸型,在医学上叫“面型”。对于没问题的面型要坚决维持,对于有问题的面型才进行改善,所以不是所有人正畸都要改变面型。

比如牙性地包天导致面型凹陷的人,正畸后,面型会有相应的改善——从侧面看不会有“瘪嘴”的感觉。再比如牙性嘴突,正畸后可以改善龅牙情况。

总之,正畸所能改善的面型是有限度的。如果是骨头的问题导致的面型不足,正畸能改善的限度比较小,需要通过正畸正颌联合治疗来获得较大改善。



约会春天

随着气温回升,近日,衢州市柯城区万田乡的一块油菜地里,第一波油菜花已悄然开放。踏春赏花的人们,面对大好春光,兴奋

地脱下衣服帽子,甩向空中,欢呼着春天的到来。

春天是万物复苏的季节,处处充满生机。平时工作生活节奏快的

人们,趁着春光大好,出门放松心情,郊游踏青,释放压力与疲劳,为了更好地投入工作,去和春天约会吧! 通讯员胡江丰、王燕秋 摄

有机会阻断甚至逆转肠化和异型增生等胃癌前病变——

中医药对付“胃癌诱因”治标又治本

■记者程雪

肠化和异型增生往往被视为癌前病变。在一些国家,胃镜中查出肠化和异型增生的人群已经被视为早癌患者。那么这类人群的病情真的无法逆转?治疗手段只有传统手术?浙江中医药大学公共卫生学院党委书记、浙江中医药大学附属第二医院肿瘤科学科带头人、主任中医师陈卫建表示,肠化和异型增生要发展成胃癌,需要走很长的路,进行中医药特色治疗后,还是有机会“逆风翻盘”的。

当胃镜查出肠化和异型增生

胃癌的“进化历程”是浅表性胃炎——萎缩性胃炎——肠化——异型增生——早癌。

浅表性胃炎和萎缩性胃炎都是常见的慢性胃炎。浅表性胃炎是胃黏膜呈慢性浅表性炎症的疾病。患者可有不同程度的消化不良症状。

萎缩性胃炎是由于胃黏膜屏障的损伤,导致胃黏膜的腺体细胞逐渐萎缩,渐渐失去了分泌胃液、胃酸的功能。患者表现为没有食欲,对食物无法有效消化,出现腹胀、暖气、腹痛等

消化不良的症状。

患慢性胃炎的人可能出现肠上皮化生(肠化)和异型增生的情况。这两种情况是导致慢性胃炎癌变的主要原因。

近年来,门诊中查出肠化和异型增生患者越来越多。以陈卫建门诊为例,在胃镜查出萎缩性胃炎的患者中,约30%伴有不同程度的肠化,约有10%伴有异型增生。换言之,当胃镜查出肠化和异型增生,意味着患者“步入”了癌前状态。

从胃炎到胃癌还有很长的距离

根据临床数据统计,19个异型增生患者中,就有一个最终会进展成胃癌。

年纪轻轻的李女士就在两年前查出了异型增生。2020年初,她觉得自己总是消化不良、大便秘结,在通过胃镜查出自己萎缩性胃炎、胃窦、胃体、胃角有大片异型增生。医院建议她进行内镜黏膜下剥离术,因异型增生面积太大,需要进行全胃黏膜手术。

当时由于疫情形势严峻,李女士的病情就拖了一段时间,没想到一拖竟拖来希望。2020年4月,她听说有

一种中医治疗方法可以逆转病情,便欣然来到陈卫建的诊室接受中医药特色治疗,并且严格按照医嘱定时吃药、复诊、复查,也改掉从前喜爱吃油、高糖食物和冷饮的不健康的饮食习惯。

2020年9月,李女士的复查结果显示,异型增生已经没有了,只是重度肠化。到了2021年3月,病情已经转为轻度肠化。最近一次复查是在2021年12月,结果为局灶性肠化,这意味着她的胃部只有星星点点的肠化情况。目前李女士仍然在治疗中,有望重返健康。

“得了胃炎就离胃癌不远了”,这样的观念是错误的。“即便是胃镜查出肠化和异型增生,也不必太过担心,因为它们要发展成胃癌,需要走很长的路。”陈卫建说,通过中医药特色治疗,可以在免除开刀之苦的基础上,逆转病情,让患者回归健康体魄。

中医药特色治疗有效率高达89%

这种中医药特色治疗手段为何能够“逆风翻盘”?陈卫建介绍说,从中医的角度来看,胃镜查出肠化和异型增生的患者往往脾胃虚弱,气滞淤血。在治疗中需要健脾益气,活血化

淤,疏肝理气。因此,药方以三草调胃汤为主,同时根据患者个人情况,增加祛湿气、健脾、护肝等功效的中草药。查出胃炎有糜烂者,还需要增加四白粉。“一些患者曾在西医门诊治疗,所以我建议他们在病情稳定或长期服用西药无缓解的情况下逐步停掉所有其他药物,只服用中药,一般每日两次即可。”陈卫建补充说。

患者治疗过程中,一般需要定期复查胃镜,时刻观察自己的病情进展情况。治疗期间,患者也需要调整自己的饮食习惯,避免辛辣刺激的食物,少吃腌制食品,饮食三餐要有规律,注意食物的搭配,保持心情舒畅。部分重度肠化患者患有幽门螺杆菌,建议先进行中西医结合治疗来“杀菌”。

据统计,这种中医药特色治疗有效率高达89%。与传统的手术治疗手段相比,它能避免开刀,毕竟有很多患者无法接受进行部分或全胃黏膜切除手术。同时,它治标又治本,“单纯地做手术切除增生,但产生癌前病变的‘土壤’没有改变,癌变的风险依旧存在。”陈卫建说,这种治疗方法的意义在于通过中草药调理,治疗患者体内发生癌前病变的“土壤”,从根本上治疗疾病。

健康提醒

医生建议:
在合适的年龄
做合适的事情
“冻卵”这颗“后悔药”不好吃

■温暖

因为生育,女性常常面临左右为难的境地。大家都知道,女性是有最佳生育时间的,错过了,不仅是身体机能上的衰退,更有因为卵巢功能减退等原因,无法产生“卵子”的情况。

这也是为什么,关于“冻卵”的话题一直都被大家热议。虽然“冻卵”这颗“后悔药”并不好吃,但它终究是给了很多依然有生育意愿,但因为各种原因,无法现在立马就怀孕生子的女性一线希望。

在浙大妇院,也有一些不得不选择“冻卵”的患者。在评估病情、通过伦理规范等之后,生殖内分泌科通过专业、权威的技术,为她们冻卵,保留生育力。小朵(化名)就是其中的一个,小朵只有24岁,正是年轻美好的时候,却不得不面临“冻卵”的选择。从半年前开始,小朵出现了“反复低热”的症状,到医院检查之后,不幸被确诊为“霍奇金淋巴瘤”。

这是一种淋巴系统的恶性疾病。万幸的是,小朵目前还处于疾病的早期,尽早治疗还是可以有比较好的效果。“血液科医生告诉我,治疗需要进行多个周期的化疗,化疗在治疗疾病的同时,也可能对生育功能产生永久、不可恢复的损害。我将不能再产生自己的卵子,也不能再有自己的孩子。”小朵说。

这个现实对小朵来说打击太大。之后她找到了浙大妇院的生殖内分泌名医朱依敏教授。小朵是肿瘤患者,时间紧迫,朱依敏立即联系她的生育力保存团队,当天就提交伦理讨论,同时完善冻卵前的各项检查。

在小朵符合“卵母细胞冷冻”适应症的基础上,伦理讨论通过后,立刻给她进行个体化促排卵方案。10天左右,小朵就在浙大妇院顺利完成了取卵,仅通过1个周期就获得了足够的卵子,并将成熟卵子成功冷冻,远远超过她的预期。

浙大妇院生殖内分泌科是浙江省首批开展生育力保存技术的单位。作为浙江省最早开展冻卵技术的医院,早在2006年,就完成了浙江省首例冻卵案例。

从冻卵到生育一个健康的宝宝,要经过漫漫长路。这其中任何一个关卡,都需要强大的技术作支撑。

对于女性来说,“冻卵”是唯一的“后悔药”,这句话本身就带着辛酸。

因为“冻卵”这件事,并不是嘴上说说那么轻松。随着年龄等因素的影响,卵巢功能会下降,从而导致卵子的质量下降。而且,就算是技术最精湛的医疗机构,也不能保证百分百的卵子复苏率。在今天的社会中,它也依然面临着很大的伦理问题和严格规定。

生育力,给了女性做母亲的无可替代的幸福,也给了女性挥之不去的风险甚至是痛苦。

如今,女性常常要同时完成好不同的角色,她们也见过太多太多努力的女性:她们认真学习、工作,承受住巨大的生活压力,但在最“自然”的功能面前,她们却不能如愿。

在病房里,她们卸下坚强的样子让人心疼。对于医生来说,能做的,是给予安慰和理解,同时,用精湛的医术,保护她们的生育力,帮助她们成为母亲。正因为看过了太多的人间事,医生建议:在合适的年龄做合适的事情,这是自然教给人类的道理。

育儿大百科

孩子抱着别人的玩具不撒手
是宝宝的好奇心
在驱使

■主持人许瑞英

2岁半的小女儿,特别“喜欢玩别人的玩具”。玩具总是别人的好,“抢来的”才是最好玩,这种情况让父母很是头疼。

父母都会教导孩子,不是自己的东西,玩会儿就要还回去,可是真要还的时候,孩子怎么都不肯,哭得停不下来。

每次出门,有经验的家长都会给孩子备一两个小玩具。可是很快发现,宝宝对自己的玩具玩一会儿就不玩了。但是对于别人的玩具,别说不一样,就算是一样的也会很感兴趣。

为什么会这样呢?育儿专家认为,宝宝喜欢拿别的小朋友玩具,是因为宝宝对外部世界有着强烈的好奇心,看到不一样的玩具,他们就想去探索,去发现。再加上物权意识不清,对于一样的玩具,他们认为这就是我的。对于不一样的,他们会觉得,我喜欢的就是我的。他们很难理解,别人的玩具、公共的玩具都不是自己的。幼儿期孩子大脑发育不成熟,认知水平低,还不能很好地理解别人的感受,也很难控制住自己对东西的喜爱。

那么,小孩子抢玩具这种行为家长到底该怎么插手?在情况允许之下,我们还是要尽量保护孩子的物权意识,让孩子知道“不分享也是可以”,但在外面拿了别人的玩具,肯定是要还的。有没有什么方法,可以让娃不哭不闹地还玩具呢?

日常练习,帮助孩子建立概念:物权概念的游戏可以是“猜猜谁的生活用品”,比如:这件衣服是谁的?这个杯子是谁的?这条毛巾是谁的?诸如此类,当孩子猜对了,就给予一个肯定的抱抱,不断重复游戏,可以让孩子学习物权概念,让孩子明白不是所有东西都是他的。

交换概念是让孩子每次在家里要抢别人东西的时候,试试先跟孩子强调:“这是爸爸(妈妈)的,不是你的(这一步是强化物权概念)”,然后可以通过变魔术之类好玩的动作,引导孩子学会“换”,再学会交换必须建立在自愿的基础上。

当孩子把玩具归还后,我们当场要积极赞扬孩子的行为,回到家之后要强化和肯定孩子的行为。如果在现场没有妥善处理好,也没关系,我们可以与孩子平等进行交流。比如自己没有及时做到共情,也可以告诉孩子妈妈会不断改进,同时多听听孩子的想法。