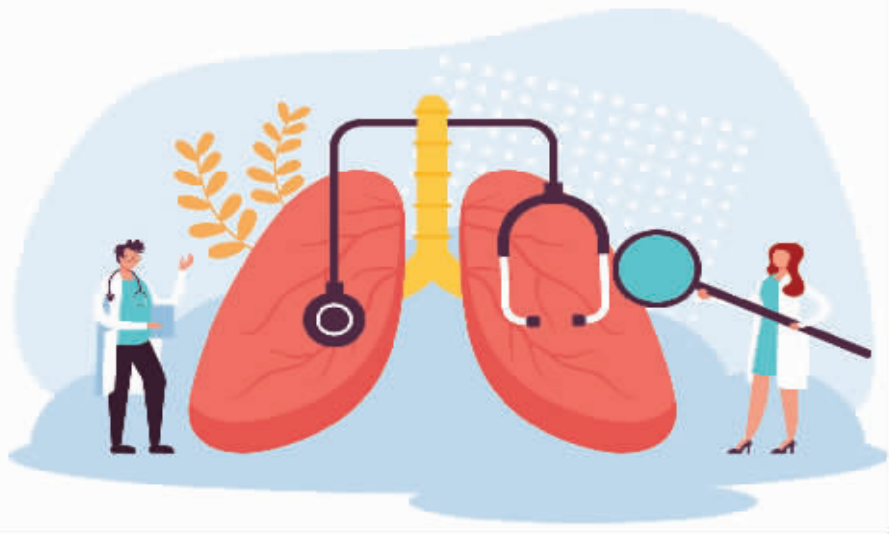


## 罕见!

## 江浙沪首例晚发性庞贝病患者脱险

专家提醒:早发现早治疗,部分罕见病已有药可治



视觉中国供图

## 案例:肢体无力呼吸困难,13年后发现是庞贝病

13年前,李先生(化姓)还是一名在校大学生。据他回忆,从那时候开始,他常常感觉自己使不上力气,体育课每次体能训练都没办法完成。他一直以为是自己太累了,也没有太在意。直到半年前,李先生感到肢体无力且呼吸困难,无法站立,才到当地医院就诊。当地医院考虑为“肌病”,并进行营养支持治疗。然而,就在4月前,李先生突然出现呼吸困难、意识水平下降,于是转至上级医院呼吸科进行气管插管、呼吸机辅助通气、抗感染等治疗。由于李先生病情比较特殊,上级医院邀请

东南大学附属中大医院神经内科会诊。经过肌肉活检、基因检查显示,李先生被诊断为“II型糖原贮积症”,也就是庞贝病。

由于目前治疗罕见病的医院不多,在当地医院医生的建议下,李先生转入东南大学附属中大医院神经内科重症监护病房,进行呼吸机辅助通气及阿糖苷酶 $\alpha$ 等对症支持治疗。50天后,李先生呼吸困难逐渐好转,可以间断脱机10~16小时。出院后,李先生还要继续到当地医院维持阿糖苷酶 $\alpha$ 的静脉注射以及营养支持治疗。

## 罕见:每40000~50000个新生儿中约1例患庞贝病

中大医院神经内科副主任、主任医师郭怡菁介绍,庞贝病是一种罕见的常染色体隐性遗传病,它是由于酸性 $\alpha$ -葡萄糖苷酶(GAA)缺乏引起的一种症状多样,进行性、消耗性神经肌肉疾病。在中国,每40000~50000个新生儿中大约有1

个庞贝病患者。

庞贝病患者一般心肌、骨骼肌和呼吸肌受影响最为严重。它往往会导致患者无法自由行走,无法学习工作,甚至无法自由呼吸。随着时间的推移,会导致患者心肺衰竭和运动障碍,进而全身功能衰竭而过早死亡。

## 诊断:不少患者需7~10年才能确诊庞贝病

庞贝病包括多种临床表型,不同表型的进展发生率、器官受累程度以及严重程度不同。庞贝病一般分为婴儿型和晚发型,婴儿型往往发生在出生后12个月以内,症状通常比较严重,恶化速度较快;晚发型则从孩童到成年都有发病可能,初期症状不明显,发病较缓慢。

作为罕见病之一,它对医疗检测技术及设备、检验人员综合素质要求极高,目前中国只有少数医院具备确诊罕见病能力,这也导致庞贝病从发病至确诊的间隔期非常漫长,不少患者7~10年才能确诊。因此,提升庞贝病的检测能力,及时科学的用药,成为挽救患者的关键。

## 治疗:庞贝病在中国已有药可治

据了解,该案例是江浙沪地区首例晚发性庞贝病治疗成功的典型。郭怡菁告诉记者,目前,酶活性检测是诊断溶酶体贮积症的金标准,基因检测可用于最终确诊及产前诊断,帮助患者早期诊断,缩短确诊的延迟时间。虽然庞贝病属于罕见病溶酶体贮积症中的一种,值得庆幸的是,目前这类疾病在中国已有药可治,酶替代治疗药物的上市和临床应用经验,让更多庞贝病患者得到受益。

作为国家首批“全国罕见病诊

疗协作网”单位之一,东南大学附属中大医院神经内科经过十余年努力,先后培养从事罕见病诊治的亚专科医生以及技术员和研究员12名,包括神经肌肉病理、神经免疫、神经电生理(肌电图、动态视频脑电和睡眠脑电)。神经内科还拥有独立的神经精神病学研究所,包括十多个实验室。运用多项技术手段,先后已确诊国家首批公布罕见病目录中成年神经科可见的全部神经系统罕见病,另外还包括许多目录中的系统性疾病和目录外神经系统罕见病。

权威学术会在南京召开  
肺癌治疗已经进入精准时代

快讯(通讯员 唐晓 记者 刘峻)11月7日,第十二届肿瘤生物学诊断与治疗进展国际研讨会在南京开幕,大会由南京大学医学院、南京大学医学院附属泰康仙林鼓楼医院主办。会议邀请了来自美国西奈山医院、国内各大高校以及各大肿瘤医院的一批知名肿瘤学专家,围绕“肿瘤精准医学与前沿诊疗技术”进行交流和研讨。整场会议通过线下授课与线上直播的方式同步进行,为数千名观众带来了精彩的学术盛宴。权威专家表示,肺癌已进入精准医学时代,个体化治疗是患者的最佳治疗方法。

泰康仙林鼓楼医院院长孙虹教授表示,泰康仙林鼓楼医院是泰康旗下首家大型三级综合医院,建设高品质、国际化发展的医学中心是医院坚定实施的目标,坚持每年举办高品质学术会议,也是为了推进医院医、教、研一体化发展进程。

泰康仙林鼓楼医院副院长兼肿瘤中心主任陈锦飞教授表示,目前国人对于肿瘤治疗的认知仍然存在误区:或听之任之,不做积极处理;或偏向某一种治疗手段,认为单一的治疗可以解决问题。其实,近年来肿瘤的治疗手段已经越来越先进,精准治疗和多学科综合诊疗模式(MDT)已成趋势。众所周知,肿瘤发展到中晚期会影响人体多个器官的功能,因此肿瘤的治疗更需要多学科的专家参与,对患者病情进行全面分析,制定适合个体的治疗方案。陈锦飞教授也指出,MDT模式目前在国内外仍处在

初级发展阶段,后续推进任重道远。

在本次会议上,肿瘤的“精准治疗”仍是讨论的热点。何为“精准”,治疗又如何“精准”?泰康仙林鼓楼医院胸外科主任汪栋教授以肺癌为例进行了阐释。

目前,精准医学主要是指,对肿瘤患者发病风险的“精确”预测、对肿瘤的“精确”诊断以及“精确”分类、对肿瘤药物的“精确”应用以及对其疗效的“精确”评估和对肿瘤预后的“精确”预测等。

如何实现精准治疗,汪栋教授介绍说:“发现早期肺癌,最好的治疗手段是手术。我们通过对人体的三维重建确定准确的手术位置、选择恰当的手术方式,与传统手术相比,缩小手术切除范围,让治疗更加“精准”;对于中晚期不太适合手术的患者,考虑综合性治疗:通过新辅助治疗手段——包括放疗、化疗、抗血管治疗、免疫治疗等,帮助患者降期,使其可能接受手术;而对于晚期肺癌,需根据病理类型与分期、基因检测结果、免疫微环境状态等,个体化综合选择上述治疗药物及手段。”

作为泰康仙林鼓楼医院肿瘤中心负责人,陈锦飞教授对医院肿瘤中心的发展充满信心,“目前,医院已经成为南京大学医学院附属医院、武汉大学临床学院以及美国西奈山医院附属医院,我们拥有很多国内外专家资源、合作机构,在人才培养、学科建设、管理模式等方面为医院及肿瘤中心提供了很多帮助。”

先手术还是先放化疗  
专家组团给你敲定方案

快讯(通讯员 曹勇 记者 刘峻)得了肺癌,特别是三期肺癌,先手术还是先放化疗,往往最有争议性。对患者来说,转了好几家医院,看了好几个专家,却拿到了不同的治疗方案。11月11日,江苏省人民医院(南京医科大学第一附属医院)成立III期肺癌规范化诊疗中心,中晚期肺癌患者可以在这里一次看上不同的专家,由专家组团来衡量,最终拿定一个最符合患者的个体化方案。

2019年,中国肺癌新发病例78.7万例,是发病率 and 死亡率第一的恶性肿瘤。肺癌发病的早期往往没有明显症状,因此,很多患者发现时已经是三期也就是中晚期患者。没有针对三期肺癌的MDT(多学科会诊),患者有时会在影像科、心胸外科、放疗、内科,包括呼吸科之间来回奔波,可能每个医生的意见还不一样。

“三期肺癌的治疗最为复杂,也是最争议的。”江苏省人民医院肿瘤科主任束永前教授介绍,临床上根据肿瘤大小、有没有转移等综合指标,将肺癌分为4期,其中各个时期又有细分,III期是我们常规理解上的中晚期。束永前教授说,III期肺癌在临床上“拿方案”

是争议最大的。早期肺癌可以开刀,晚期肺癌可能开刀时间也错过了。而III期肺癌的治疗方案就复杂多了,开刀,放化疗,免疫治疗,到底先做哪一个,每个科室的医生可能都有自己的方案。如果一些临床医生也可能出现判断错误。本应该化疗的做了手术,导致没法“切干净”;本可以手术的,先做了放化疗,失去手术根治机会,对患者来说生存期差异可能很大,决策失误会有巨大的代价。

“临床上,大约50%的肺癌患者发现时就已经中晚期了。”束永前主任表示,这部分患者该用何种治疗方式,需要肿瘤内科、肿瘤外科、肿瘤放疗、影像、病理、介入等多学科讨论。目前江苏省人民医院III期肺癌规范化诊疗中心多学科门诊时间为周四上午,一个门诊,将由多学科专家共同诊治一位患者,为患者制定精准化的诊疗计划,免去患者奔波找医生的麻烦。

专家提醒,对于40岁以上尤其有长期吸烟史的人群,每年进行一次低剂量胸部CT检查来代替常规数字化摄片,能大大提高肺癌的早期检出率。除此之外,戒烟依然是预防肺癌的最好方式,任何时候戒烟都不晚。



我们的身体由数十亿个细胞组成。细胞中有不同的细胞器,行使不同的功能,溶酶体就是其中一种细胞器,它将细胞代谢产生的“废品”进行“垃圾回收再利用”。如果溶酶体中某种酶的活性严重不足,便会导致它所分解的成分无法正常分解,进而患溶酶体贮积症。前不久,东南大学附属中大医院神经内科成功救治了一位37岁的罕见病患者,因缺乏溶酶体中的阿糖苷酶 $\alpha$ ,患上了罕见疾病——庞贝病,曾出现呼吸困难,意识下降,病情岌岌可危。经过中大医院神经内科专业化诊断和系统化的治疗,目前已好转出院。该患者是江浙沪地区首例晚发性庞贝病病例。

通讯员 王倩 程守勤  
现代快报+ZAKER南京记者  
安莹