

# 花季少女得肝硬化，悲剧是否可以避免

13岁的小月1个月前反复出现胃部不适，母亲以为是吃坏了肚子，但是小月(化名)吃了胃药却不见好转，反而越来越严重。母亲还发现小月的眼睛、皮肤开始变黄，这才想到会不会是得了肝病，急忙带小月查了肝功能。一查大吃一惊，小月的黄疸竟然超过300 $\mu\text{mol/L}$ (正常值为20 $\mu\text{mol/L}$ )，当地医生建议小月妈妈赶紧到南京市第二医院肝病科就诊。

通讯员 单晓航  
现代快报/现代+记者 张宇



视觉中国供图

## 花季少女皮肤黄，一查已有肝硬化

南京市第二医院汤山院区肝病三科副主任黄平，看了小月之前的检查资料后，觉得有两大棘手的问题：第一，病因不明确，当地医院的检查没有发现病因；第二，肝功能损伤重，有进一步发展到重型肝炎的可能。于是他安排小月住院，经过一系列的检验检查并做了肝穿刺病理和基因检测，最终确诊小月得了肝豆状核变性。

经过治疗，小月的病情没有进一步加重并逐渐好转，但检查发现小月已经到了肝硬化阶段并出现了食管胃底静脉曲张。以后随着病情的进展，可能出现严重的肝硬化并发症，比如腹水、消化道出血甚至难逃肝移植的命运。

## 姐妹都中招，原来基因是元凶

难过之余，小月的母亲想到小月还有一个6岁的妹妹小星(化名)，小星虽然没有出现小月的症状，但在体检中曾发现过肝功能异常，不过当时家里人没当回事。小月的主治医生于是让小星也到医院检查，结果显示小星居然也患

有肝豆状核变性，只是暂时还没有任何临床症状。

为什么姐妹俩都会得这种病呢？原来，肝豆状核变性是一种常染色体隐性遗传性疾病，其致病基因ATP7B定位于13号染色体长臂。经过基因检测，姐妹俩的父母都是致病基因携带者，他们的每个子女都有1/4的概率患病。

ATP7B蛋白主要在肝脏表达，当ATP7B基因突变，ATP7B蛋白对铜的转运功能出现障碍时，铜在肝脏过量沉积，引起相应的临床表现。患者常在婴幼儿期或青少年期出现症状，主要表现为肝脏和/或神经系统受累。肝脏受累为主要表现的肝豆状核变性发病相对较早(>2岁就可能发病)，神经系统病变常较肝病晚10年出现(通常>15岁)。

此外，还可出现眼部异常、溶血、肾脏损伤、骨关节异常等多种临床表现。儿童或青少年肝豆状核变性患者的早期表现常为轻到中度脂肪肝。有30%~40%患者可无任何明显临床症状。肝豆状核变性随着病情发展，逐渐进展至肝纤维化、代偿或失代偿期肝硬化，可出现脾脏增大、脾功能亢进、腹水、食管胃底静脉曲张、肝性脑

病等并发症。不论是以肝损伤为主要表现的患者还是以神经精神症状为主要表现的患者或无症状的患者，约35%~45%患者在诊断肝豆状核变性时已存在肝硬化。

## 早早治疗，悲剧不再有

肝豆状核变性是可用药物治疗的遗传代谢性疾病，其长期预后取决于治疗的早晚。治疗越早，损害越轻，预后越好。肝豆状核变性一经确诊，应尽快开始药物治疗。如果能够早期诊断，进行长期规范的限铜抗铜治疗，小星这样无症状患者的生存率与一般人群相似，而像小月这样有临床症状的患者可延缓甚至避免并发症的发生，促进症状改善，大部分患者可正常生活和工作。

如果小月的母亲在发现妹妹小星肝功能异常的时候就带她看病，是不是姐姐小月的疾病也会被早早发现，甚至可以在肝硬化之前就做出诊断、及时治疗，避免悲剧呢？只希望更多的父母能够增强对罕见疾病的认识，关注家族成员的健康状况，尤其是对于出现不明原因的肝功能异常，应及时就医进行检查。只有早发现、早治疗，才能避免肝硬化等严重后果，让更多的患者远离病痛，远离肝硬化的悲剧。

## 哪些痣会恶变？皮肤科专家教你正确辨别

现代快报讯(通讯员 张明 莫禹凡 记者 梅书华)你留心过身上的痣吗？提起黑痣，有的人会联想到黑色素瘤，实际上，痣并不是什么洪水猛兽，恶变的可能性极低，但也要注意那些形状不规则的痣。南京市中医院皮肤科副主任医师张倩提醒，有几种危险的痣，建议进行治疗。

我们可以通过观察痣的外形来进行初步的“自我评估”。如果一颗痣长错了位置，而且形状也不太对，那就要留心了。

张倩介绍，长在手心、脚底、外阴、肛周、颈部、腰部等容易摩擦刺激部位的痣要警惕。此外，还有几种痣也要注意，比如不规则的痣，也就是痣的形状是左右不对称的，不是个圆滚滚的球状；边界模糊不清的痣，良性的色素痣往往边缘清晰且规则，反之则需要警惕；内部颜色深浅不一的痣；受伤后进展快的痣，若原来的痣在短期内突然长大，或是大痣周围出现小痣，或是表面破溃出

血，就要警惕恶变的可能。她提醒，有黑色素瘤家族史的人，黑色素瘤的发生率比普通人高十到二十倍。

对于不是恶变的痣，从美观角度考虑，想要消除，最常用的两个方法是激光治疗和手术切除治疗。激光治疗更适合直径小于3mm、颜色偏浅的良性色素痣。激光治疗方便快捷、费用低，但是有治疗不彻底、留坑留疤和复发的风险。色素痣越大，激光治疗后复发的风险也越高，而色素痣复发后若再次进行激光治疗，外部的再次刺激会有加速色素痣发生变化的风险。

张倩表示，有恶变风险的色素痣，一定要首选手术切除。手术切除治疗更彻底，复发率极低，切除后进行美容缝合，术后瘢痕不明显，同时可以将切除组织送病理检查，明确色素痣的良恶性，手术切除治疗适合所有色素痣。

需要注意的是，色素痣切除术虽然是小手术，但是一定要到正规医院治疗。

## 如何“肠治久安”？这项检查定期进行很必要



南京鼓楼医院义诊现场

5月29日是“世界肠道健康日”，当天上午，南京鼓楼医院结直肠外科党支部联合消化科党支部、肿瘤科党支部开展党建共建活动，在本部院区举办主题为“多一点‘肠’识，多一份健康！”的义诊活动。

## 消化道肿瘤发病年轻化，胃肠镜检查很关键

“胃癌、肠癌等发病呈年轻化趋势，一方面跟遗传有关，另一方面跟年轻人的生活习惯、职业有关。现在年轻人压力比较大，喜欢熬夜，吃高脂、高盐等不健康的食物。”南京鼓楼医院消化科主任陈敏建议，如果胃肠有不舒服，千万不要拖延，该做胃肠镜检查一定要做。

陈敏曾接诊过一名20多岁的年轻女性，因为长期腹泻到门诊，肠镜检查发现是进展期结肠癌。“这名女士一开始不想做胃肠镜，觉得很痛苦。其实胃肠镜的检查很重要，也没有大家想象的那么痛苦。我们建议40岁以上的人，哪怕没有症状，也考虑做胃肠镜检查。”陈敏介绍，“早期的诊断、预防、治疗是最好的途径。息肉、腺瘤，包括早期的癌，在内镜里做微创就可以解决。如果发现是中晚期也不用沮丧，我们结直肠外科团队非常强大，有丰富的手术经验，也有肿瘤科提供化疗方案和靶向药选

择，预后效果都很好。”

## ISR手术帮患者实现保肛的意愿

“目前在我国，结直肠肿瘤的发病率以每年7.4%的速度上升。高蛋白、高脂肪的饮食以及不健康的生活习惯，例如不运动、生活没有规律、过于疲劳等都有可能诱发结直肠肿瘤。”南京鼓楼医院结直肠外科主任医师陈刚表示，结直肠肿瘤是可以预防的，只要早筛早诊早治，绝大多数病人预后是非常好的。早筛方法最常用的是大便隐血试验，明确诊断主要依靠肠镜。“建议大家每3—4年做一次肠镜，如果发现息肉，最好每年再复查一次。”陈刚说。

如今，低位直肠癌发病率呈上升趋势。南京鼓楼医院肿瘤科副主任医师胡静介绍，很多患者肿瘤位置在直肠较低位置，无法保肛的话，需要做造口、佩戴造袋。因为怕造袋影响生活质量，不少患者不愿接受手术，而肿瘤的发展导致肠道梗阻、出血加重。

陈刚介绍，南京鼓楼医院结直肠外科最具特色的治疗，是括约肌间切除的超低位直肠癌极限保肛手术，也称ISR手术。“只要病变还算早，哪怕肿瘤位置再低，我们都有机会帮患者实现保肛的意愿。”陈刚说。

现代快报/现代+记者 张宇 文/摄

## 南京明基医院这个手术治疗、保全兼顾 切除全胰又保留脾脏

近日，南京医科大学附属明基医院胰腺中心，成功为一名四十多岁胰腺多发神经内分泌肿瘤患者实施了保留脾脏的全胰切除术。在切除患者全胰的情况下，还成功保留脾脏和脾动静脉及其他脏器功能不受影响，苗毅教授团队在本次手术方式上实现了新创举、新突破，也标志着南京明基医院胰腺中心在神经内分泌肿瘤等胰腺疑难杂症诊疗上，全面追求“安全、有效、及时、微创、经济”的有机结合。

通讯员 李娜 现代快报/现代+记者 刘峻

## 病情罕见，辗转千里 慕名求医

今年1月16日，周先生(化名)因体检发现胰腺占位，在昆明当地医院进行了全面的进一步检查，并立即前往北京多家医院求医。部分医院诊断其为胰腺癌，告知可能预后较差，生命期也相对较短。不巧的是，周先生母亲去世前也曾疑似诊断为胰腺癌，这个晴天霹雳般的消息让周先生当时就蒙了。

45岁的周先生无法接受这个噩耗，得知南京医科大学附属明基医院胰腺中心苗毅教授是国际知名胰腺专家，1月22日，他抱着最后一丝希望来到南京明基医院胰腺中心。

苗毅仔细询问病史、查看临床资料后，安慰周先生说，没那么严重，这个疾病的诊断应该是胰腺多发神经

内分泌肿瘤，而不是胰腺癌，应该有机会手术切除，手术后也无须特殊治疗。周先生有了生的希望。

## 技术创新，解决难题

周先生术前被诊断为全身多发神经内分泌肿瘤(MEN-1)，1月25日，苗毅教授、奚春华主任等胰腺中心团队为他进行了手术。与术前评估一致，术中发现胰腺布满大大小小几十处肿瘤，团队决定行保留脾脏的全胰切除术。

考虑到患者还较年轻，既要保证肿瘤切除的彻底性，还要兼顾保留脾脏及其他脏器的相关功能，这种手术难度大，技术复杂，对操作要求极高。苗毅采用独创的“后入路逆行保留脾脏胰腺切除”手术路径，完整地切除了病变的整个胰腺，又最大限度地保留了正常脏器。经过4个多小时紧张又精细的手术，成

功完成医院首例保留脾脏的全胰切除术。术后病理检查结果证实为胰腺多发神经内分泌肿瘤。

多发性神经内分泌肿瘤I型(MEN-1)是一种罕见的常染色体显性遗传疾病，往往有一定的家族病史。患者易伴发甲状旁腺肿瘤、垂体前叶肿瘤和肠胰内分泌肿瘤等肿瘤，其中胰腺神经内分泌肿瘤多见。胰腺神经内分泌肿瘤是一种低度恶性肿瘤，生长相对缓慢，与常说的胰腺癌有显著区别。此病相对少见，临床容易误诊误治。

苗毅领衔的南京明基胰腺中心，是新型多学科融合的胰腺专病中心。2023年为来自全国各地的患者成功地实施了500多例胰腺手术。该中心拥有多项特色创新技术，并与国际同行在胰腺癌、急慢性胰腺炎、神经内分泌肿瘤、胰腺囊性病变等领域进行广泛的合作。