

罕见病呼吸衰竭合并子宫腺肌症，在华山重获新生

近日，宝山区妇产科成功为一名罕见的晚发型庞贝病合并呼吸衰竭的子宫腺肌症患者实施了腹腔镜全子宫及双侧输卵管切除手术，在罕见病领域实现了多学科的密切协作，为患者带来了新的希望。

“我为生活关上了一扇门，总会给我再留一扇窗。但我已经没有任何办法了，连自己的呼吸都无法控制。”奔赴几千公里后，患者小薇带着满心的无助，又心怀曙光的反复哭诉。

——子宫腺肌症合并成人晚发型庞贝病——
手术刻不容缓

8月初，37岁的小薇来到宝山区妇产科曹瑞勤主治医师的门诊，她说自己几年前开始莫名出现四肢乏力、活动障碍、呼吸困难等症状，后来检查发现，竟然是患上了“晚发型庞贝病”——这是一种溶酶体酸性α-葡萄糖苷酶缺乏引起的遗传性代谢疾病，这类患者初期仅表现为因慢性缺氧而导致的易疲劳、嗜睡、难以集中精力，但逐渐会出现晚上不能平卧、肌肉无力，甚至呼吸困难等症状，呼吸衰竭是其最常见死因。

庞贝病可以说是“罕见病中的罕见病”，目前，成人晚发型庞贝病在我国确诊人数仅300余人。虽然目前针对这一“超级罕见病”，我国已开启研究相关基因替代疗法，但因个人原因，小薇选择了保守治疗，以白天减少活动、使用轮椅，晚上利用呼吸机的模式维系基本的生存。

在每日和罕见病搏斗的日子里，生活好像没给她“喘口气”的机会，小薇又突然被诊断为子宫腺肌症。如同一记重锤，再次击中了她本就脆弱的身体。“起初我只觉得是自己身体弱，所以才痛经厉害，但没想到越来越严重，每次经期

的血量感觉达到了常人的2-3倍，医生还说我没有重度的贫血。”外院确诊后，为了减少出血量和缓解痛经，妇科医生结合患者的病情，起初为其选择了保守治疗，如注射GnRH-a(促性腺激素释放激素激动剂)和放置曼月乐环等，但保守治疗在小薇身上都疗效甚微。周而复始的进行性痛经和长期存在的重度贫血，导致她开始出现慢性的缺血和缺氧，对一个自主呼吸都困难的庞贝病患者来说，这无疑是雪上加霜，子宫切除了唯一又迫在眉睫的选择。

结合患者情况，权衡了各种利弊之后，治疗团队最终决定实施全腹腔镜手术。针对术后可能出现的问题，比如无法脱机等，曹瑞勤向华山神经内科肌病组致力于研究庞贝病的研究朱雯华副主任医师发出了疑难病例会诊的申请，很快得到了回应。朱雯华认为，如果患者术后有脱机困难，可以先实施酶替代治疗，并留下了自己的电话，表示会24小时在线提供指导。

朱雯华全力以赴，无疑给团队吃了一颗定心丸，医疗将所有可能出现的情况进行了再次归纳和梳理，只求万无一失。

“在手术前我其实也有很多犹豫，该不该做？能不能做？我和患者谈过很多次，可能她最大的难点是：即使手术成功，并全程使用呼吸机支持，患者也很有可能因庞贝病而持续呼吸衰竭，最终无法脱机，因感染导致死亡。”曹瑞勤将小薇转入普通病房对症治疗，术后第四天就恢复至术前状态，并顺利康复出院。

在同仁的朋友圈里，曹瑞勤看到了一个与小薇情境相似的案例。在部分疾病的治疗中，患者好像一直在奔波，一直在路上。有时候，我们总觉得反复的辗转是为了寻求一个“最优解”，但往往，他们竭力寻求的答案可能只是一次肯定，和一个可能的希望。

对于小薇这样的罕见病患者更是如此，于她而言，“治愈”是最美好的愿景，但只要有一线希望，就足以拼尽全力。而作为医者的责任，则是无论面对多么艰难的挑战，只管全力以赴，帮助他们找到战胜病魔的钥匙。(妇产科 曹瑞勤)

巨大的肿瘤几乎占据了80岁阿婆的整个右侧胸腔，最上端几乎延伸至颈部，而最外侧挤压着胸壁，心脏几乎被推至右侧胸腔……并且肿瘤已压迫周围大血管，与无名及上腔静脉(向心脏回流的重要血管)紧密排列，阿婆已经难以呼吸。

“还有机会治疗吗？”家属焦虑地站在宝山区胸外科马勤主任医师的诊室里。如此巨大的肿瘤实属罕见，肿瘤的压迫已引起老人出现胸闷、气喘、咳嗽等不适症状。“她平日有些咳嗽和胸闷，但一直没重视，我们以为就是感冒了。老人住在乡下，出来看病不方便，所以就一直没去医院。可没想到症状越来越严重，实在吃不消了才和我们说……”

“医生，还能有机会治疗吗？一点点可能也行！”陪诊的另一位家属紧张地询问。但想要活下去，目前唯一的出路只能是手术。通过仔细阅片和各项检查的逐步完善，马勤认为，患者有完整去除肿瘤的可能性，手术切除后，胸闷、不断刺激性咳嗽等压迫症状也可能有立竿见影的改善，但仍有巨大风险：

第一是患者高龄，心肺功能欠佳，对手术创伤造成的打击承受能力弱；第二是开胸大手术，病人在术后甚至出现意外情况概率会增加；第三是目前肿瘤已将心脏、气管等重要脏器推向异常位置，切除后迅速回位，很容易导致心肺功能异常，引起心衰；第四是可能无法(或完全)切除肿瘤，而手术的巨大创伤可能进一步加重病情；第五是即使成功切除，术后发生心肺功能衰竭等严重并发症可能较大。

巨大的胸腔肿瘤确实少见，治疗也相当棘手，目前唯一可行的方案就是手术切除，且是打开胸腔做开胸大手术。但阿婆已年近八旬，

为尽可能减少手术创伤，且最大可能完整切除肿瘤，马勤选择了平时较少用的右侧前外侧切口进胸。“我们中心治疗胸腺瘤90%以上都是微创完成，即便开胸一般也是纵劈胸骨，但

每次的治疗都是团队脚踏实地的见证。华山医院胸外科逐步打造成为区域内品牌学科，为解除患者痛苦而精益求精，在疑难杂症的诊治上追求卓越。(胸外科 王友博 王安)

开心！一夜之间“长出”一头秀发

近日，在虹桥院区109A病房举行的一场青少年神经肿瘤患者公益活动中，志愿者们正在为两名接受放疗的患儿制作安全假发，并根据她们的喜好做个性化修剪，病房内洋溢着两个女孩的欢笑声。

“我也没想到孩子这么开心和激动。她原本很活泼开朗的，因为生病不得不剃了头发，虽然治疗即将结束，但她一直不愿再出门，听医生说这个活动，孩子激动得都哭了。有了头秀发，

男孩子的父母沉浸“劫后余生”的喜悦中，觉得孩子“死里逃生”了，以后就不再提任何学业要求。“我们养他一辈子”。

其中的关键症结在于，当患病以后，孩子和父母，甚至社会，总是认为这个孩子跟别人“不一样”了。真的不一样了吗？事实上，有部分孩子将得以长期生存。如果仅仅满足于维持生命质量，那部分幸存的孩子和家庭将会在碌碌无为的消遣等待中消耗余生。

有感于此，109A青少年神经肿瘤综合团队开始追求一个共同理念：“我们是一样的(We Are the Same)”。伴随着治疗过程，我们开始花时间对孩子、家长宣传相关理念，开办病房读书角鼓励孩子阅读、组织医护子女和患儿进行联谊交流，让孩子和家长从社会角色的创伤中恢复，重建信心。团队希望通过这样的活动传递给患儿家庭一个理念：我们是一样的——一样需要努力，一样可以成功，一样可以回馈家庭和社会。

“我们是一样的美丽，我也想成为宁静和郑钦。”一位大孩子对医生说。眼前的场景，让肿瘤科黄若凡医生感触万千——

我们是一样的 We Are the Same

肿瘤科 黄若凡

大约十多年前，一个正在上小学六年级的男孩，不幸患了卵巢生殖细胞肿瘤。由于这个病

虽然我们控制了肿瘤，也进行了成功的内分泌替代治疗，但患者的家庭社会角色救治是缺失的。虽然医疗是成功的，但最终还是导致了“治疗失



图为血液科三位前辈(图左三、左四、左五)接受华山后辈献花致敬

复旦大学附属华山医院主办 第330期 本期4版
2024年10月31日 本报网址:www.huashan.org.cn



七秩碧血映丹心 血液学科创建70周年系列学术活动举办

本报讯 10月19日，华山医院血液学科创建70周年系列学术活动举行。一代又一代华山血液人，将攻克血液病作为毕生的梦想与追求。

朱雯华，经过指导后，决定先给患者带着气管插管进入ICU观察，等到患者意识逐渐恢复后再尝试建立自主呼吸。次日，待观察到患者各项血气指标正常，恢复基本意识后，重症监护室治疗组评估开展第二次脱机，终于成功转换成无创呼吸机辅助通气。

朱雯华认为，如果患者术后有脱机困难，可以先实施酶替代治疗，并留下了自己的电话，表示会24小时在线提供指导。

朱雯华全力以赴，无疑给团队吃了一颗定心丸，医疗将所有可能出现的情况进行了再次归纳和梳理，只求万无一失。

“在手术前我其实也有很多犹豫，该不该做？能不能做？我和患者谈过很多次，可能她最大的难点是：即使手术成功，并全程使用呼吸机支持，患者也很有可能因庞贝病而持续呼吸衰竭，最终无法脱机，因感染导致死亡。”曹瑞勤将小薇转入普通病房对症治疗，术后第四天就恢复至术前状态，并顺利康复出院。

在同仁的朋友圈里，曹瑞勤看到了一个与小薇情境相似的案例。在部分疾病的治疗中，患者好像一直在奔波，一直在路上。有时候，我们总觉得反复的辗转是为了寻求一个“最优解”，但往往，他们竭力寻求的答案可能只是一次肯定，和一个可能的希望。

对于小薇这样的罕见病患者更是如此，于她而言，“治愈”是最美好的愿景，但只要有一线希望，就足以拼尽全力。而作为医者的责任，则是无论面对多么艰难的挑战，只管全力以赴，帮助他们找到战胜病魔的钥匙。(妇产科 曹瑞勤)

郑宁对华山血液科的未来发展寄予厚望。血液科主任陈彤教授主持了开幕式。兄弟医院

郑宁对华山血液科的未来发展寄予厚望。

血液科主任陈彤教授主持了开幕式。兄弟医院

郑宁对华山血液科的未来发展寄予厚望。

