

# 国际罕见病日走近“泡泡宝贝”

## 医线零距离

有这样一群特殊的孩子被温柔唤作“泡泡宝贝”，这个昵称并非源自阳光下追逐肥皂泡的游戏，而是因为他们身上一种名为神经纤维瘤病的罕见疾病。该病让神经纤维悄然增生，在皮肤下形成一颗颗“泡泡”般的多发性神经纤维瘤，或是一块块浅褐色的牛奶咖啡斑，如同命运的印记，静静诉说着他们与众不同的生命旅程。今年2月28日是第19个国际罕见病日，记者走近“泡泡宝贝”们，倾听那些有关生命、勇气、爱与希望的故事。

### 罕见病诊室里的啜泣

34岁的张扬(化名)第一次意识到儿子小宇(化名)“不太一样”时，自己还在月子里。“出生时身上干干净净的，后来月嫂抱着他晒太阳时跟我说孩子身上有几块斑，不太像是普通的胎记。”张扬记得，当时她的心一下就沉了下去。

她开始在社交平台上搜索，一张张比对图片，一条条翻看别人的经历，也第一次知道了“神经纤维瘤”这个名词。

诊室里，小宇安静地趴在外婆的腰凳上，嘴里含着奶嘴，脸颊肉嘟嘟的，眼睛好奇地打量着四周。张扬一边轻轻抚着他的背，一边低声向记者回忆那段日子。“很崩溃，月子里天天哭，说实话，整个月子都没坐好。”翻开小宇的小衣裳，腰际、臀部散落着几块大

小不一的浅棕色斑块，边缘平滑，像不小心洒上的咖啡渍。

小宇3个月大时，基因检测结果出来了：NF1基因突变导致的神经纤维瘤病。张扬和丈夫也做了检测，结果显示夫妻双方均无异常。这意味着，突变是孩子自身发生的。神经纤维瘤主要分为1型神经纤维瘤病(NF1)、2型神经纤维瘤病和施万细胞瘤病三种类型。其中，NF1是由位于17号染色体上的NF1基因突变所致，占有神经纤维瘤病的96%，发病率约为1/3000—1/2600。

“其实从实际发病率来讲，这个病其实一点都不罕见。”在门诊中，南京儿童医院罕见病医学中心副主任、神经内科主任医师张刚见过不少像张扬这样的家庭。初诊时的茫然、确诊后的崩溃、漫长随访中的焦虑与坚持，而他能够做的，除了精准的诊断与治疗方案，还有耐心地倾听和陪伴。

### 从“泡泡女孩”到公益人

神经纤维瘤病不同的突变位点对患者的“伤害”并不一样。张刚介绍，部分“幸运”的患者通常只会在皮肤上出现牛奶咖啡斑，腋下可见雀斑样斑点。但30%—50%的NF1患者可表现为丛状神经纤维瘤，其多沿神经丛弥漫性生长，可破坏周围正常组织和器官。部分患者身上还会长出可触及的包块，这些包块可能产生压迫，引发疼痛、骨

骼发育异常。此外，疾病还可能累及神经系统，表现为颅内脑白质发育不良，或出现恶性病变如胶质细胞瘤。眼部也会受累，例如视神经通路上的胶质瘤。在治疗方面，部分包块可以通过手术切除，但难以“斩草除根”。王芳就是这样一位患者，疾病从出生起就伴随着她，2岁时，皮肤上的肿瘤开始增大；后来多次被误诊为血管瘤、脂肪瘤等疾病。

2007年在安徽蚌埠的一家医院，王芳终于得到了那个迟到二十多年的答案：I型神经纤维瘤病(NF1)。“确诊后的路依然难走。”王芳回忆，为了自救，自己曾加入过几个病友群，但群内充斥着绝望的宣泄与“比惨”，负面情绪的堆砌一度让她的心态濒临崩溃。直到2016年，她偶然进入了当时成立仅一个月的神经纤维瘤病关爱组织“泡泡家园”。她开始全身心投入组织病友交流、搜集前沿信息、安抚新病友。2020年9月，在“泡泡家园”正式注册一年后，王芳辞去原有工作，从安徽南下深圳，正式成为一名全职公益人。

王芳的手机变成了24小时不关机的救助热线。一次，一位母亲站在楼顶上，她的孩子刚刚确诊了神经纤维瘤病。王芳和这位素未谋面的母亲打了一整晚的电话，终于将她从楼顶上劝了下来。“十年公益路，我在成千上万个患者和患者家庭身上看到了自己的影子。”王芳明白，疾病带来的不仅仅是生理上的痛，

更是被命运宣判后，无处可逃的绝望；是家庭内部因巨大的经济和精神压力而产生的裂痕；是因容貌毁坏，而彻底崩塌的自我价值感……还有那种日复一日、消磨掉所有意志的疲惫。

### “救命药”带来新曙光

2023年4月28日，我国批准了首款丛状神经纤维瘤(PN)靶向治疗药物——司美替尼，用于治疗3岁及3岁以上伴有症状、无法手术的丛状神经纤维瘤的I型神经纤维瘤病儿童患者。2023年12月13日，国家医保目录中纳入了司美替尼，价格降幅约45%，让药物可及性进一步提高，降低了用药负担。

而更令人欣喜的是，2026年1月1日，中国药企自主研发的1.1类创新药MEK1/2抑制剂芦沃美替尼(适用于2岁及2岁以上伴有症状、不可手术的丛状神经纤维瘤的I型神经纤维瘤病儿童及青少年患者)也正式纳入医保。在王芳看来，这意味着，那些曾经在黑暗中向她求助的父母，手中紧握的不再仅仅是一通寻求慰藉的电话，而是实实在在的救命药。

“而我们能做的就是让诊疗更方便一些，让家长多一份安心。”张刚道出了一名医者对罕见病群体最长情的承诺。罕见病诊疗，从来不是一个人的战斗，而是一个体系的托举。扬子晚报/紫牛新闻记者 吕彦霖



小宇身上冒出的牛奶咖啡斑

## 近九小时手术接力 切除颅底恶性肿瘤

春节前夕，当大多数人踏上与家人团聚的归途时，58岁的四川人李华(化名)却带着最后的希望，踏上了前往南京的求医路。他怎么也没想到，这个本该在焦虑中度过的春节，竟会成为他生命的转折点。

李华在天津打工，被确诊为颅底恶性肿瘤后，先后在天津、四川多家医院求诊。但病情复杂，加上年关将至，始终没能得到进一步治疗。眼看着他左眼视力越来越差，一家人心急如焚。就在最绝望的时候，一位朋友向他们推荐了南京鼓楼医院。

2026年2月10日，农历腊月廿三，李华一家走进南京鼓楼医院耳鼻咽喉头颈外科行政副主任俞晨杰的诊室。俞晨杰主任医师发现，患者的病情比想象中更复杂——肿瘤范围广泛，一方面造成颅底广泛破坏，肿瘤与脑膜界限不清；另一方面，肿瘤已经侵犯到眶周的皮肤和眼眶内，并紧贴着视神经。这意味着，手术不仅要切

除肿瘤，还要面对颅脑、视力的保护和面部修复等多重挑战。更为揪心的是，患者另外一侧眼睛视力基本丧失，生活完全依赖患侧视力！

面对这个棘手的病例，第一棒由耳鼻咽喉头颈外科俞晨杰主任医师团队接过，他带领刘永泽、卫亚楠医生首先为患者进行内镜下颅底恶性肿瘤切除术、眶尖肿瘤切除、额一筛窦及上颌骨部分切除术。他们凭借精湛的内镜技术，一方面仔细而彻底地清除鼻窦一颅底的病灶，另一方面又精准地分离和保护脑膜和眶尖部重要的血管、神经，为后续治疗扫清了障碍。

第二棒交给了眼科秦勤主任医师团队。秦勤和刘亚军、陈菲菲医生小心翼翼地进行了眼眶及眶内肿瘤切除。这一步稍有不慎，便可能影响患者未来的视功能，专家们必须在“清除”与“保留”之间找到最精妙的平衡。

最后一棒，是十分“考验

“匠心”的一环，由整形烧伤科行政主任谭谦、燕辛副主任医师、冯验军博士团队完成。根据患者面部的缺损范围，他们行筋膜组织瓣移植术及头皮皮瓣自体移植术，既要修复创面，又要尽可能保住患者的容貌。

整整8小时45分钟后，手术室的门终于打开，手术顺利完成，那一刻，家属的泪水夺眶而出。

从四川农村到天津，再到南京，李华的求医路跨越了大半个中国。但这条路的终点，不是绝望，是希望。2月28日李华出院回四川老家了。临别之际，夫妻俩有说不完的感谢。“这是我们第一次来南京，真的感受到了满满的温暖。”李华说，“非常感谢鼓楼医院的所有医护人员，是你们给了我第二次生命。我希望更多需要帮助的人能知道这所医院，既专业又温暖，真的值得托付。”

通讯员 王春霞 扬子晚报/紫牛新闻记者 吕彦霖

## 砧板切完生鱼再切水果 女子确诊急性戊型肝炎

春节期间，南京市第二医院肝病科接连收治了五六例戊肝患者。他们大多是聚餐后发病，有的是吃了生鱼片，还有的只是吃了几个没洗干净的水果。

32岁的王女士就是其中之一。有一天，她突然感到全身乏力、恶心呕吐，起初以为只是过年吃多了。直到几天后，她尿色加深如浓茶，眼白和皮肤明显发黄，这才慌忙就医。检查结果显示胆红素和转氨酶水平飙升，戊肝病病毒RNA阳性，确诊为急性戊型肝炎。

记者了解到，戊肝是由戊型肝炎病毒感染引起的急性消化道传染病，发病急、危害大，主要通过粪一口途径传播。早期极易被误诊为感冒、胃肠炎等。其典型症状包括乏力、发热、食欲下降、恶心呕吐、腹胀、厌油腻，以及皮肤、眼白发黄，尿黄，严重者可发展为肝衰竭，尤其是孕妇、老年人、慢性肝病患者等风险更高。

南京市第二医院肝病科医生胡艳清表示，春节期间收治的这

些病例，总结出来就是“吃出来的”“喝出来的”和“手脏传播出来的”。

一方面，进食三文鱼、醉虾醉蟹等生食或半生食海鲜最易感染戊肝。海产品易富集水体中的病毒，若未彻底煮熟，病毒便可进入人体。

另一方面，切完生肉、生鱼的砧板和刀具，若未经彻底清洗、消毒就用来切水果、凉菜，病毒便有机会附着到食物上。且水果表面不平整，易藏匿病毒。上文中的王女士就是这样，坚称自己没吃生肉，但仔细一问家里切肉的砧板刚切完生鱼，顺手又切了水果。“同时，戊肝病毒可通过被污染的餐具、毛巾等传播。春节期间亲友聚餐频繁，无形中增加了交叉感染风险。”胡艳清说。

生活中如何预防戊肝？胡艳清提醒，一是食材千万要煮熟，不吃生食或半生食，不喝生水；二是餐具千万要分开，生熟砧板、刀具、餐具分开使用；三是生活中要注意卫生。

通讯员 金雨晨 扬子晚报/紫牛新闻记者 吕彦霖