

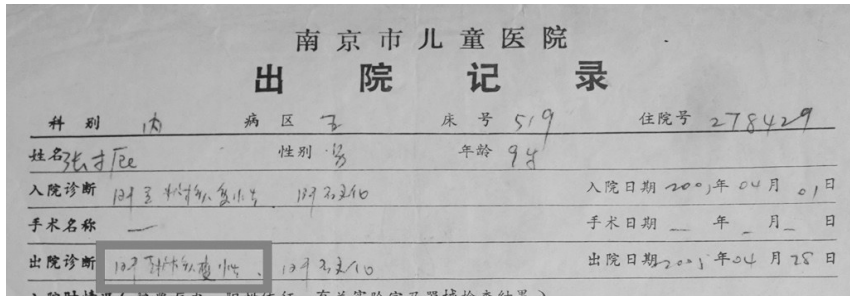
21年前曾被判“无法救治”

罕见病患者如今长大成人

七月底的午后,南京城暑气正盛。年过八旬的南京儿童医院消化科原行政主任张理菁家中迎来了一个熟悉又陌生的面孔——31岁的张振。眼前这个沉稳干练的青年,早已不是当年那个在病床上痛苦蜷缩的孩子。

“张主任,没有您,就没有现在的我了。”话音未落,张振已经红了眼眶。

扬子晚报/紫牛新闻记者 吕彦霖



21年前的出院记录依旧保存完好

仍在使用当时的治疗方案

时间倒回2005年初。那年张振只有9岁,突如其来的剧烈腿痛让他无法站立,更无法行走。父亲带着他辗转多家医院,得到的答复却一次次令人心碎——“查不出病因,无法救治。”

一个家庭几乎被这句话压垮。“当时有怀疑过风湿,但治疗后完全没有好转;B超却看到肝部有阴影,还以为是肝癌,真的如同晴天霹雳。”张振回忆道。看着曾经活蹦乱跳的儿子被牢牢困在病床上,张振的父亲每天都以泪洗面。

2005年4月,抱着一线生机,父子俩走进了南京儿童医院。时任消化科主任的张理菁凭借丰富的临床经验,果断调整了诊疗方向。她立即为张振抽血,并将样本进行专项化验。正是这一关键决策,锁定了当时极为罕见的“肝豆状核变性”。简单来说,患者体内负责排除多

余铜的基因(ATP7B)存在缺陷,导致铜无法正常代谢排出,在肝、脑、肾、眼等器官中异常沉积,最终引起器官损伤。

那个年代,这种染色体隐性遗传病的报道在国内十分罕见,临床征象迷雾重重,稍有不慎便会误入歧途。张理菁接诊过的同类病例并不多,但对这一领域学术上的深耕在此刻化为临床上的果决。用药仅仅十几天后,张振的病情便得到有效控制,生命的航向就此逆转。

“主任,我现在还在用您给我开的治疗方案呢!”此后的二十余年,张振长期坚持服用青霉胺,没有再出现过症状。他哽咽着说:“每次服药时,张主任的样子就会浮现在我眼前。”

他至今仍珍藏着二十年前的出院小结,纸张已微微泛黄,但每一行字依旧清晰可见。“那是我第二次生命的证明。遇见张主任,我真是太幸运、太幸运了!”

一封感谢信跨越21年

如今的张振事业有成,家庭美满,儿女双全。“上周我父亲又和我说起这事,当下我就决定一定要来看看张主任。”在南京儿童医院相关部门的帮助下,张振终于圆了这个多年的心愿。

7月17日,他走进张理菁的家门,将一面锦旗和一封亲笔感谢信,郑重地递到张理菁手中。这是一封跨越了21年的感谢信,也是一次跨越时光的重逢。

老人虽已八十有余,但精神矍铄。听张振讲述这二十余年的成长与生活,她频频点头,嘴角含笑;当得知他恢复良好、结婚生子、家庭幸福时,老人眼中泛起的亮光,胜过万语千言。

在场一同见证的还有南京儿童医院消化科副主任医师闫坤龙。他感慨道:“二十年前那次成功的救治绝非偶然,它源于张理菁主任深厚的临床积淀。当时



张振向张理菁(中)和闫坤龙(左)送上锦旗 受访者供图

‘肝豆状核变性’在儿科极为罕见,极易漏诊。”闫坤龙告诉记者,如今每年儿童医院仍会接诊到十余例“肝豆状核变性”患儿,但随着医学进步,这类疾病已不再令人束手无策。通过饮食调控和长期规范的药物治理,患者完全可以维持正常人的健康生活状态。

专家提醒,若出现持续疲乏、无力、手抖、走路不稳等症状,应提高警惕,这些表现可能提示肝功能异常或其他神经系统受损,应及时前往正规医院就诊,以免延误治疗。

开胸手术20年后再陷心脏“险局”

江苏省人民医院成功挑战高难度David手术

近日,江苏省人民医院(南京医科大学第一附属医院、江苏省妇幼保健院)心脏大血管外科主任医师倪布清副教授团队成功为一名复杂先天性心脏病术后、主动脉根部瘤合并主动脉瓣重度关闭不全患者实施高难度David手术(保留主动脉瓣的主动脉根部替换术)。

40多岁的王先生(化名)一直是家庭的支柱。20年前,他因先天性心脏病接受过“法洛四联症矫治术”。然而近年来,王先生逐渐出现活动耐力下降,稍微运动便感到胸闷、气喘。进一步检查发现,他已经出现主动脉根部瘤(直径约6厘米),同时伴有主动脉瓣重度关闭不全。

倪布清告诉记者,主动脉瓣如同心脏血流通道中的“单向阀门”。当瓣膜关闭不全时,血液会出现明显反流,长期增加心脏负荷,严重时可能导致心功能进一步恶化。“经多方打听,慕名来找倪主任做手术,希望可以修复,不换瓣膜。”王先生的家属说。

术前影像评估显示,这不是一次普通的主动脉手术。由于20年前接受过开胸手术,患者胸腔内存在明显组织粘连,增加了再次手术的难度。更关键的是,CT检查发现患者右冠状动脉紧贴胸骨后方。“开胸第一步,就是最大的挑战”,倪布清介绍,手术过程中,胸骨切开稍有偏差,就可能损伤这条维系心脏供血的重要血管,引发严重后果。术中进一步探查发现,患者的心脏解剖结构比术前影像显示更加复杂:主动脉骑跨超过50%。在医学上,这属于更罕见、更复杂的“右室双出口畸形”。



倪布清(左)手术中

面对多重风险叠加,医疗团队经充分评估,最终决定实施David手术。倪布清告诉记者,传统主动脉瓣疾病治疗方式之一是进行人工瓣膜置换,而David手术的核心理念是:在完成主动脉根部替换的同时,尽可能保留患者自身主动脉瓣。

手术中,医生需对患者异常扩张的主动脉根部进行重建,并对原有主动脉瓣进行精细调整,使其重新恢复良好的关闭功能。倪布清说,经过数小时精细操作,手术顺利完成,患者自身主动脉瓣成功保留,瓣膜反流得到有效改善。

倪布清提醒广大患者,对于部分先天性心脏病术后患者而言,随着时间推移可能出现新的心脏结构和功能问题,“因此这类患者的定期随访、及时评估十分重要,一旦发现问题,务必及时就医。”

通讯员 李明辉 何雨田
扬子晚报/紫牛新闻记者 吕彦霖

25岁女子被宠物狗踩断肋骨

意外揪出胸腔里的罕见肿瘤

25岁本该是活力满满的年纪,湖北武汉市民小玥(化名)去年在家中被自家宠物狗意外踩断肋骨,拍片检查本只为处理骨折伤痛,却意外查出前纵隔3.2厘米不明肿块。从初查疑似普通胸腺瘤,直至手术切除后才确诊罕见淋巴瘤增殖病 Castleman 病(巨大淋巴结增生症)。记者了解到,如今小玥已经基本康复,术后确认无病灶转移。“没想到一场意外成了救命的契机,让我改变了对生命健康的认识!”

去年八月,小玥与自家狗狗日常嬉闹时,狗狗猛然扑跳,重重踩在她胸口,当场造成肋骨骨折。剧痛之下她立刻前往医院拍片,本以为只是单纯骨折休养即可,医生却在影像片中发现了藏在前纵隔位置的异常肿块。“纵隔肿块早期几乎没有任何典型不适,受伤前我完全没有胸闷、乏力、气短这类预警信号,日常工作生活一切正常。”小玥回忆道,若不是因为这次骨折拍片,可能深埋在胸腔内的肿块大概率会持续隐匿,等到出现压迫症状时,风险将成倍上升。

起初,在完成前期的多项影像学、血液检查完成后,医生判定为常见的胸腺瘤。但当时肿块已长至3.2厘米,医生明确告知,该尺寸纵隔肿块紧邻心脏、大血管,持续生长存在压迫脏器、出血等多重潜在风险,需要手术。

“术前医生只轻描淡写说手术风险很低,后来才知道医生是看我年轻会害怕,所以将病情一直瞒着我,私下和我父亲沟通了手术细节。”小玥回忆道。

从拍片发现肿块到下定决心手术,中间间隔整整十个月。在这十个月的时间里肿块已经从3.2厘米长到4.6厘米。不过好在手术顺利完成。

在肿块完整切除后,病理报告揭开了病灶真实身份,小玥最终确诊罕见的 Castleman 病。医生细致解读完整病理结果为透明血管型 Castleman 病良性高发亚型,报告提示 HHV8、EBV 双阴性,排除病毒诱发多中心病变的高危因素,病变仅局限于纵隔单一区域,属于预后最好的单中心型病例。

记者了解到, Castleman 病已于2018年被列入《罕见病目录》,全球发病率约为每100万人中2例。

手术后,小玥遵照医嘱完成了全身扫描,报告给出的结果非常乐观:全身未见病灶转移迹象,影像仅显示术后正常炎症反应与陈旧肋骨骨折痕迹。当医生告知无需化疗、不用靶向药,仅需每半年定期复查即可,压在她心头的重担瞬间卸下。如今,她的身体状态已基本回归生病前水平。

小玥告诉记者,即便被踩骨折时,她也未曾责怪踩伤自己的小狗,而得知这场意外揪出潜伏的肿瘤后,她更觉得这是幸运的巧合。

小玥说,从前的她作息随意、忽视体检,总觉得年轻无大碍,如今建立起严谨的健康观念,坚持定期体检,重视身体任何细微异常信号。

实习生 叶嘉怡
扬子晚报/紫牛新闻记者 刘浏