

3岁罕见病女童完成冷冻卵巢手术

妈妈希望给女儿未来多一个选择的权利,手术本身不会影响孩子生长发育



紫牛头条
在这里遇见不同

最佳深度媒体 | 未经授权,不得转载摘编



7月27日上午8时25分,上海交通大学医学院附属儿童医学中心的手术室内,3岁的汐汐接受了一台特殊的手术——卵巢组织冷冻手术。这位来自江苏徐州的小女孩,在1岁7个月时被确诊为基因缺陷导致的中性粒细胞减少症,这是一种罕见血液病,免疫力低下,治疗需要接受骨髓移植。化疗以及大量药物摄入会影响卵巢发育,为在即将到来的骨髓移植中保护女儿的生育能力,35岁的母亲王女士做出了这个艰难的决定。

扬子晚报/紫牛新闻记者 张冰晶 万惠娟

高通量测序检测报告单

症状描述与临床诊断:

患儿女,1岁5月,主因“反反复复发热2月”于我院就诊。临床诊断:感染性发热,中性粒细胞减少症。

检测项目:

(先证者)临床全外显子 panel 测序:对患儿基因组 DNA 进行疾病相关基因目标区域捕获和测序

检测结论:检测到可以解释患儿表型的致病变异,建议完善父母样本验证

检测结果:

一、可以解释患儿表型的致病/疑似致病变异:

1.单核苷酸变异及小片段插入缺失变异(SNV/Indel)

基因	染色体位置	基因突变信息	合子类型	疾病名称	遗传模式	gnomAD AC/Hom	变异来源	变异评级
SRP54	chr14: 35476575.3 5476577	NM_003136:exon5: c.342_344del(p.T117del)	Het	Neutropenia, severe congenital, 8, autosomal dominant, [MIM:618752]	AD	0 0	NA	P

▲汐汐被确诊患有罕见病

►汐汐和妈妈 受访者供图



化疗将对卵巢造成80%损伤 3岁女孩接受冷冻卵巢手术

王女士告诉扬子晚报/紫牛新闻记者,汐汐在1岁3个月大的时候做了一次阑尾炎手术,检查中,医生初步怀疑她存在基因问题。几个月后,汐汐被检测出患有基因缺陷导致的中性粒细胞减少症。

“她每隔十几天就会因细菌感染发烧,我们刚开始都以为只是免疫力低下。”王女士说,确诊后,女儿还感染过败血症、中耳炎、肺炎等,“她抵御细菌的能力非常差,如果不及时治疗,随时都有生命危险。”

因为汐汐几乎每隔十几天就要住一次院,所以王女士带着汐汐到上海求医,在医院附近租了一间房,随时准备接受治疗。

“今年6月,汐汐和志愿者的骨髓配型成功,医生说她接受骨髓移植有治愈的可能,因此我们决定赌一把!”王女士说,最终定下汐汐将于8月19日接受骨髓移植手术。

然而,骨髓移植需要使用大量化疗药物,会对卵巢功能造成约80%的损伤,可能影响未来的月经和生育能力。医生建议,保留生育能力,可在移植前进行卵巢组织冷冻。

“这么小的孩子,要接受一场这么痛苦的手术,我们也于心不忍,但思虑再三,还是决定给

孩子未来一个自由选择的权利!”于是家人决定给女儿做这个手术。

7月27日,汐汐在上海交通大学医学院附属儿童医学中心接受了卵巢组织冷冻手术——将右侧卵巢皮质摘取部分后切片保存,卵巢组织在上海仁济医院进行冷冻保存。

手术前,汐汐打了3天的排卵针。“手术是微创,需在肚子上打三个小孔后进行卵巢摘除,麻醉药过去之后,汐汐哭得嘴唇都在颤抖。”王女士心疼地说。

据介绍,该手术共切取了8片卵巢组织和5个卵子进行冷冻(前期打了排卵针)。第一年包括手术费和保管费共花费2万多元,此后每年还需缴纳1800元的保管费。整个冻卵巢手术加上取卵手术,总共花费3万多元。

“先给她保存起来,至于以后她怎么选择,那是她的事情了。”王女士说,等到孩子青春期,如果有需要,可以植入一两片卵巢组织,虽然不能保证百分百恢复月经,但至少有助作用,以后可能还需要服用雌激素药物补充治疗。

骨髓配型成功十分不易 不想错过这次机会

王女士告诉记者,“汐汐接受骨髓配型的过程充满了波折,

我的大女儿今年十岁,她和汐汐的配型为半相合,所以不合适。我们又心急如焚地等待了一段时间,才终于在骨髓库中找到了一位配型全相合的志愿者——从配型到体检成功,整整花了两个月时间。找到一个全相合并且愿意捐献骨髓的好心人不容易,所以我们既感激又珍惜。”

目前,经历过冷冻卵巢手术的汐汐正在恢复中。王女士计划8月12日带女儿住院检查一周,如果一切顺利,汐汐将于8月19日进行骨髓移植。

王女士告诉记者,尽管汐汐只有3岁,但格外懂事。每次看到别的小朋友上学,她总是羡慕地说:“妈妈,我长大了变强壮了,我也想上学,什么时候可以上学呢?做完手术后她虽然疼得直哭,但还不忘对家人说:爸爸妈妈奶奶你们辛苦了,我爱你们。”

为了给汐汐治病,王女士和婆婆都在上海全职陪护,家里仅靠丈夫打零工维持家用,一家人经济压力巨大。王女士在社交平台上记录着女儿的治疗过程,“一方面是希望能给孩子挣些医药费,另一方面也想给病友家庭做个参考。”

“我知道这条路挺难的,也希望社会能够更关注罕见病这个群体,罕见病家庭特别难。”王女士说。目前,一家人正期待着8月19日的骨髓移植手术能带来治愈的希望,而那些被冷冻保

存的卵巢组织,将在未来的某一天,等待汐汐自己做选择。

冻存前需经严格评估 病愈后再移植回体内

江苏省肿瘤医院(南京医科大学附属肿瘤医院)妇瘤外科主任医师王金华在接受记者采访时提到,卵巢分为皮质和髓质,手术取的和移植的是富含卵泡的卵巢皮质,而髓质则予以保留,供以后卵巢组织原位移植时应用。他打了个比方,卵巢就像一座“花园”,卵泡就是里面待放的花蕾,而化疗药物就像“除草剂”,对花蕾杀伤力很大。手术中,医生只会取走卵巢外层的富含卵泡的“皮质”,而“髓质”则完整保留。

取出的卵巢皮质会先冻存在“种子银行”里,等患者病情稳定后再移植回体内。“不过,这项操作有一个前提,就是确保患者卵巢本身没有癌细胞转移。等骨髓功能恢复后,之前冷冻的卵巢皮质就可以重新移植回去。”

对于一名还没进入青春期的3岁幼儿,这样的手术会影响正常发育吗?

王金华表示,这时候孩子的卵巢还没有发育,不涉及性激素的问题,所以手术本身不会干扰今后的生长发育。相反,化疗很可能会严重损害卵巢功能,而移植的主要目的,就是在疾病治愈

后,尽量保住卵泡储备,为未来的生育能力和内分泌健康留出空间。

至于什么时候移植最合适,临床上是有“窗口期”的。王金华说,医学上通常要求原发病治愈且病情稳定后才能移植,具体移植时间没有统一标准,需要充分评估后才能决定移植时机。如果移植太早,取出的皮质组织功能会随着时间慢慢减退,白白浪费了宝贵的“种子”。更理想的做法是,等孩子长到接近生育年龄再移植,或者在青春前期,确认没有复发风险后,先为内分泌发育提供支持。

据悉,目前国内,能开展幼儿卵巢组织冻存的医院非常少。一方面是因为技术门槛高,涉及组织冷冻、体外培养、移植手术等复杂环节;另一方面,伦理审查也非常严格,每一步都需要谨慎操作。江苏省内目前只有两家三甲医院设有相关的联合门诊,绝大多数医院还不具备条件。

“对于成年女性,如果需要,可以选择冻存成熟卵子或胚胎。但对幼儿来说,卵巢组织冷冻是唯一可行且可靠的选择。至于要不要做,必须由儿科、血液科、生殖科等多学科团队一起评估,充分考量化疗药物对卵巢的毒性,权衡利弊后,再为孩子量身定制最合适的方案。”王金华强调。

紫牛热点

自今年2月1日起,超过8000列动车组提供“静音车厢”服务,G字头列车接近全覆盖,旅客在12306购票时可勾选“请优先为我分配静音车厢席位”。但近来在社交平台上,不少乘客反映自己从未勾选,出票后却被分进了静音车厢,带娃出行的家长尤其为难,想退票重买还得自付手续费。

8月3日,记者以乘客身份致电铁路12306客服。对于没勾选为何仍被分到静音车厢,客服回应,“这个是随机分配的,在

席位不足的情况下乘客也会被分配到静音车厢。”记者提出,带孩子出行时曾出现成人在普通车厢、孩子在静音车厢的情况,能否按年龄避开,对方表示,“目前的话,只能帮您再建议反馈一下,但是确实是无法去强制的。”该客服称,购票时和出票时座位号后面均会标注一个“静”字。记者在12306 APP确认订单页看到一行浅色小字,“若剩余席位无法满足您的需求,系统将自动为您分配席位”。

记者咨询第三方购票平台

客服,客服给出同样说法,其他车厢没有座位时“也会分配到静音车厢里面”。记者追问退票是否免费,对方回答,“退票要看发车时间,如果是没有几天就要发车了,就会按照发车时间来收取手续费”。

记者了解到,铁路退票费按梯次收取,开车前8天(含)以上不收,48小时以上不足8天收票价的5%,24小时以上不足48小时收10%,不足24小时收20%。旅客被分到“静音车厢”的前提恰恰是其他车厢已经售

罄,这多发生在临近发车、余票紧张时。记者查询的一趟南京南开往北京南G字头列车,二等座463元,若在开车前24小时内退票要自付92.6元。

不退票,只换一节车厢行不行?12306客服此前回应称,改签只支持调整乘车时间和车次,无法单独变更车厢及座位。想离开“静音车厢”,旅客只能退票重买,而重买时依然没有“拒绝静音车厢”的选项。第三方购票平台客服直言:“不建议二次购买了,因为还可能出现这种情况”。

唯一不收手续费的退票窗口是“误购退票”。记者注意到,通过12306平台购买乘车日期为今年2月2日及以后的新购车票,购票成功后30分钟内且距发车4小时以上,可享1天1个订单的免费退票,但改签车票、候补不在范围内。也就是说,旅客得在下单后半小时内,从座位号后面那个“静”字认出自己被分进了“静音车厢”,一旦超时,退或不退都要付手续费。

扬子晚报/紫牛新闻见习记者

何子尧

购票时没勾选为何也被分进“静音车厢”

12306回应:席位不足时系统随机分配